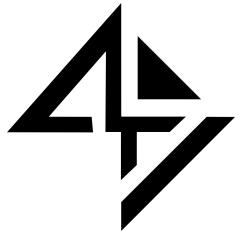


medu4 あたらしいシリーズ

## あたらしい小児科



本テキストは PDF ファイルで配布しています。購入された方が印刷したり、自身の PC やタブレットにとりこむのは問題ありません。が、本講座を購入していない方へ PDF ファイルを提供・印刷したり、インターネット上の共有フォルダ等にアップして複数名で利用したり、メルカリ等で転売するのは著作法に違反する行為です。近い将来に人命を救う職種となる身に恥じない、モラルと公正さを持った受講をお願い申し上げます。

# 目次

(※ [△] : CBT 対策としてはオーバーワークなセクション)

CHAPTER 1	小児科の総論 1：成長と発達	7
1.1	小児科のオリエンテーション	7
1.2	小児の成長	8
1.3	小児の反射	9
1.4	運動・言語・社会性の発達	10
1.5	成長に伴うバイタルサインの変化	11
1.6	臓器の発達	12
1.7	二次性徵	14
Chapter.1 の口頭試問		15
Chapter.1 の練習問題		16
CHAPTER 2	小児科の総論 2：新生児・乳幼児	22
2.1	Apgar スコア	22
2.2	生後 1 週の変化	23
2.3	新生児の特徴	24
2.4	母乳と栄養	25
2.5	乳の比較	26
2.6	小児の診察	27
2.7	小児の脱水と輸液	28
2.8	乳幼児搖さぶられ症候群〈SBS〉[△]	30
2.9	乳幼児突然死症候群〈SIDS〉	31
Chapter.2 の口頭試問		32
Chapter.2 の練習問題		33
CHAPTER 3	小児科の総論 3：先天異常	42
3.1	遺伝形式概論	42
3.2	家系図と遺伝計算	44
3.3	遺伝カウンセリングと遺伝学的検査	46
3.4	Marfan 症候群	48
3.5	Turner 症候群	50
3.6	Klinefelter 症候群 [△]	52
3.7	Down 症候群〈21 トリソミー〉	53
3.8	Edwards 症候群〈18 トリソミー〉[△]	55
3.9	猫鳴き症候群〈5 番短腕欠損〉[△]	56
Chapter.3 の口頭試問		57
Chapter.3 の練習問題		58
CHAPTER 4	小児の腎	67
4.1	多発性囊胞腎〈PKD〉	67
4.2	馬蹄鉄腎と海綿腎 [△]	69
4.3	膀胱尿管逆流〈VUR〉	70
4.4	重複腎孟尿管と尿管異所開口・尿管瘤 [△]	71
4.5	Alport 症候群 [△]	73
4.6	Wilms 腫瘍〈腎芽腫〉	74
Chapter.4 の口頭試問		75
Chapter.4 の練習問題		76
CHAPTER 5	小児の内分泌代謝	80
5.1	小児低身長の鑑別	80
5.2	早発乳房発育症と思春期早発症 [△]	82
5.3	単純性肥満 [△]	84
5.4	新生児マスクリーニング	85
5.5	クレチニン症	87
5.6	先天性副腎皮質過形成	88
5.7	アセトン血性嘔吐症〈周期性嘔吐症〉[△]	90

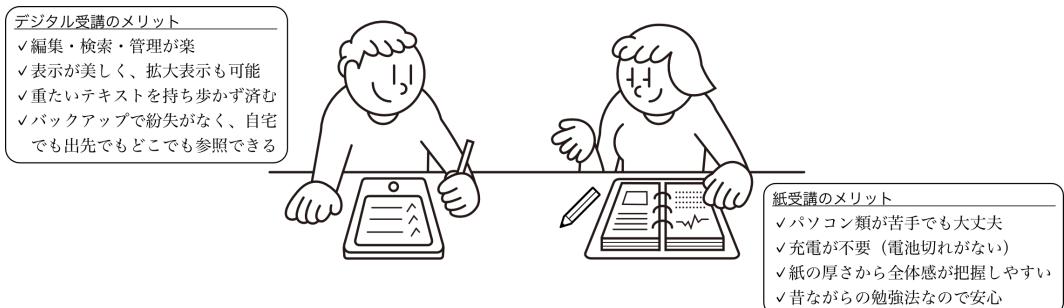
5.8	ケトン性低血糖症 [△]	91
5.9	糖原病 [△]	92
5.10	くる病	93
5.11	Lesch-Nyhan 症候群 [△]	94
	Chapter.5 の口頭試問	96
	Chapter.5 の練習問題	97
<b>CHAPTER 6</b>	<b>小児の血液</b>	<b>104</b>
6.1	ビタミン K 欠乏症	104
6.2	小児の白血病	106
6.3	Kasabach-Merritt 症候群 [△]	107
	Chapter.6 の口頭試問	108
	Chapter.6 の練習問題	109
<b>CHAPTER 7</b>	<b>小児の免疫</b>	<b>113</b>
7.1	原発性免疫不全 1：概論	113
7.2	原発性免疫不全 2：X 連鎖 (Bruton 型) 無ガンマグロブリン血症	114
7.3	原発性免疫不全 3：DiGeorge 症候群	115
7.4	原発性免疫不全 4：Wiskott-Aldrich 症候群	116
7.5	原発性免疫不全 5：慢性肉芽腫症 (CGD)	117
7.6	原発性免疫不全 6：その他の疾患	118
7.7	川崎病 (KD)	119
7.8	IgA 血管炎 (シェーンライン・ヘノッホ紫斑病)	121
	Chapter.7 の口頭試問	123
	Chapter.7 の練習問題	124
<b>CHAPTER 8</b>	<b>小児の感染症</b>	<b>129</b>
8.1	突発性発疹	129
8.2	麻疹	130
8.3	風疹	131
8.4	伝染性紅斑	133
8.5	流行性耳下腺炎 (ムンプス)	134
8.6	ヘルパンギーナと手足口病	135
8.7	ノロ・ロタウイルス感染	136
	Chapter.8 の口頭試問	138
	Chapter.8 の練習問題	139
<b>CHAPTER 9</b>	<b>小児の呼吸器</b>	<b>146</b>
9.1	新生児呼吸窮迫症候群 (IRDS)	146
9.2	新生児一過性多呼吸 (TTN) [△]	148
9.3	未熟児無呼吸発作 [△]	149
9.4	胎便吸引症候群 (MAS)	150
9.5	新生児横隔膜ヘルニア	151
9.6	新生児慢性肺疾患 (CLD) [△]	152
9.7	先天性肺炎 [△]	153
9.8	先天性肺囊胞 [△]	154
9.9	急性細気管支炎	155
9.10	クループ症候群	156
9.11	喉頭軟化症 [△]	157
	Chapter.9 の口頭試問	158
	Chapter.9 の練習問題	159
<b>CHAPTER 10</b>	<b>小児の循環器</b>	<b>162</b>
10.1	先天性心疾患概論	162
10.2	心房中隔欠損症 (ASD)	164
10.3	心室中隔欠損症 (VSD)	166
10.4	心内膜床欠損症 (ECD) (房室中隔欠損症) [△]	168
10.5	動脈管開存症 (PDA)	170

10.6	Fallot 四徴症〈TOF〉 . . . . .	172
10.7	三尖弁閉鎖症〈TA〉 [△] . . . . .	174
10.8	肺動脈狭窄症〈PS〉と肺動脈閉鎖症〈PA〉 [△] . . . . .	176
10.9	Ebstein 奇形〈EA〉 [△] . . . . .	178
10.10	左心低形成症候群〈HLHS〉 [△] . . . . .	179
10.11	大動脈縮窄症〈CoA〉 [△] . . . . .	180
10.12	完全大血管転位症〈TGA〉 [△] . . . . .	182
10.13	総肺静脈還流異常症〈TAPVR〉 [△] . . . . .	184
10.14	Valsalva 洞動脈瘤破裂〈SVA〉 [△] . . . . .	186
10.15	総動脈幹症〈TAC〉 [△] . . . . .	187
10.16	Bland-White-Garland 症候群 [△] . . . . .	188
10.17	先天性心疾患と外科手術 [△] . . . . .	189
	Chapter.10 の口頭試問 . . . . .	190
	Chapter.10 の練習問題 . . . . .	192
<b>CHAPTER 11</b>	<b>小児の消化管</b>	<b>198</b>
11.1	先天性食道閉鎖症 [△] . . . . .	198
11.2	肥厚性幽門狭窄症 . . . . .	200
11.3	胃軸捻転 [△] . . . . .	202
11.4	先天性十二指腸・小腸閉鎖症 [△] . . . . .	203
11.5	新生児壊死性腸炎 [△] . . . . .	204
11.6	腸回転異常症と中腸軸捻転症 [△] . . . . .	205
11.7	Hirschsprung 病 . . . . .	207
11.8	腸重積 . . . . .	209
11.9	鎖肛 . . . . .	211
	Chapter.11 の口頭試問 . . . . .	213
	Chapter.11 の練習問題 . . . . .	214
<b>CHAPTER 12</b>	<b>小児の肝胆膵</b>	<b>220</b>
12.1	新生児の黄疸 . . . . .	220
12.2	核黄疸〈ビリルビン脳症〉 . . . . .	222
12.3	胆道閉鎖症と新生児肝炎 [△] . . . . .	223
12.4	先天性胆道拡張症 . . . . .	225
12.5	肝芽腫 [△] . . . . .	227
12.6	輪状膵 [△] . . . . .	228
	Chapter.12 の口頭試問 . . . . .	229
	Chapter.12 の練習問題 . . . . .	230
<b>CHAPTER 13</b>	<b>小児の神経</b>	<b>235</b>
13.1	小児の髄膜炎 . . . . .	235
13.2	新生児のけいれん . . . . .	236
13.3	熱性けいれん . . . . .	237
13.4	脳性麻痺 . . . . .	239
13.5	脊髄性筋萎縮症〈SMA〉(Werdnig-Hoffmann 病含む) [△] . . . . .	240
13.6	神経芽腫 . . . . .	241
13.7	髄膜瘤 [△] . . . . .	243
13.8	Chiari 奇形 [△] . . . . .	244
13.9	ミトコンドリア病 [△] . . . . .	245
	Chapter.13 の口頭試問 . . . . .	247
	Chapter.13 の練習問題 . . . . .	248
	巻末資料（覚えるべき基準値・練習問題の解答） . . . . .	253

# 本講座の利用法

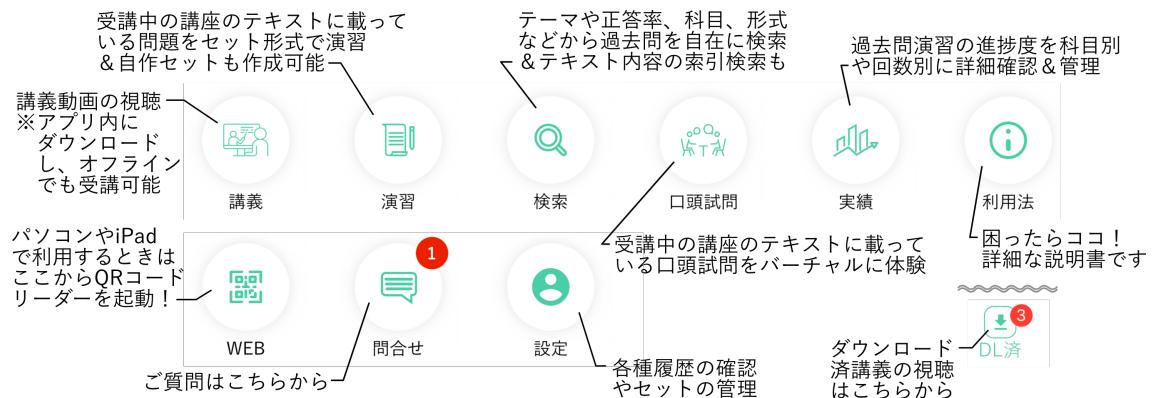
## ◆ 2通りの受講スタイル◆

- ・iPad 等に PDF ファイルを取り込んでデジタル受講するスタイルと、プリンターで紙に印刷して受講するスタイルの 2つがあります。下記イラストを参照の上、どちらでもお好きな方でご受講下さい。



## ◆ medu4 アプリと medu4WEB ◆

- ・各ストアから medu4 アプリを iPhone または Android スマホにインストールしてください。



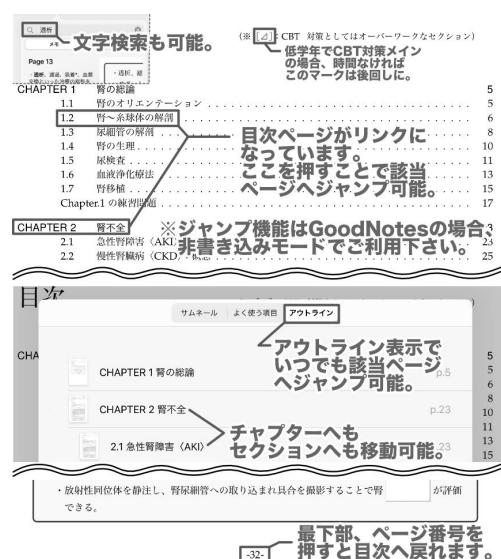
- ・パソコンや iPad などスマートフォン以外の端末では medu4WEB を使いましょう。medu4 アプリから WEB ボタンを押し、指示に従って QR コードをスキャンしてください。
- ・日頃手元に置くことの多いスマートフォンが「マスターキー」となり、ウェブブラウザが起動するあらゆる端末で medu4 をご利用いただける仕組みです。出先では medu4 アプリで、自宅でガッツリ取り組むときは medu4WEB で。シーンに合わせてお使い下さい。もちろん両者はオンライン同期されているため、medu4 アプリで途中まで見た動画の続きを medu4WEB で視聴再開する、といったことも可能です。

## ◆ 目次とオリエンテーション・アウトライン表示◆

- ・『あたらしいシリーズ』には冒頭に目次とオリエンテーションがついています。

・医学の学習においては、頭の中に地図〈マップ〉を構築し、一見バラバラに見える事項を有機的に関連付けていく作業が欠かせません。日頃の学習ではどうしても細かな枝葉の知識に拘泥してしまいがちですが、適宜目次やオリエンテーションに戻り、大局を見失わないように心がけましょう。

・デジタル受講される方は、目次がリンクになっています。PDF の目次部分をクリックすると、該当部位に飛ぶことができます。また、アウトライン機能も PDF 内に埋め込まれていますので、ラクラク該当ページへジャンプすることができます。なお、各ページ下に記載のあるページ番号を押すと再び目次に戻ることができます。



### ◆ポイント網掛け部〈Chapter Points〉◆

- ・網掛け部分では国試で実際に出題された重要ポイントを系統的・網羅的にまとめています。
- ・問題を解く際に特にポイントとなる最重要事項を空欄（穴埋め）にしました。穴埋め部分の解答は講義内で提示します。授業を聴きつつ、理解しながらこの部分を埋めて下さい。赤いペンで書き込み、復習時には赤いシートで隠してチェックするのがオススメ。
- ・イラストを豊富に掲載するとともに、余白を多めに作成しました。講義内での板書に加え、自分で調べた事項をどんどん書き込み、自分だけのオリジナルテキストを完成させましょう。

### ◆臨床像〈Clinical Picture〉◆

- ・各 Chapter Point につき原則 1 間ずつ掲載しています。これは国試過去問の中から①もっとも典型的で、②もっとも設問設定がよく、③画像がなるべく掲載されている出題を選び抜いたものです（一部どうしても臨床問題が存在しない場合には一般問題を採用しました）。
- ・臨床像として掲載されている問題は非常に演習価値の高い良問です。問題文ごと思い出せるくらいやり込み、各疾患について患者さんの臨床像をイメージできるようにしておくとよいでしょう。

### ◆口頭試問〈Oral Examination〉◆

- ・講義内容を口頭試問形式で問うた 1 問 1 答問題集です。友達と勉強会で問題を出し合っているシチュエーションをイメージして取り組むと効果的。テキスト上で原始的に右側解答部分を手で隠して利用してもよいですが、アプリ上のバーチャル口頭試問を活用するとより楽しく学習を進められるはずです。
- ※自習用の教材となります。講義内の解説内容で回答できる設定となっていますのでご安心下さい。
- ・1 周目の方や、ひとまず CBT 対策のためだけに本講座に取り組んでいる方にとって練習問題まで完全にやり込むのは時間的にも労力的にも難しいもの。その場合、口頭試問に一通り回答できるようになったタイミングで次 Chapter へ進むのも手でしょう（練習問題には 2 周目以降に本格着手して下さい）。

### ◆練習問題〈Exercise〉◆

- ・ここまでで知識が固まつたら、あとは問題演習を数こなし、得点力を高めるのみ。medu4 教材のみで CBT/国試を十分戦えるよう、市販の問題集と互角の問題数を搭載しています（もちろん全間に講義内解説付き）。演習量不足を心配する必要は一切ありません。
- ・臨床像までは予習不要ですが、練習問題は事前に自力で問題を解いてから解説を聞くことを推奨します。
- ・掲載は最新年度から古い年度へとさかのぼる形で載せています。これにより、
  - { ①全国の受験生が対策してくる新しい問題から順に演習できる。
  - ②過去の出題がどのように改変されて出題されるのか、傾向をつかむことができる。
  - ③同じ疾患が連続して掲載されているとは限らないため、思考力・応用力をつけることができる。といったメリットを享受し、より効果的な学習をすることが可能です。

### ◆巻末資料◆

- ・「覚えるべき基準値」には正常範囲の記載なしに出題されやすい値を載せました。暗記に努めましょう。
- ・「練習問題の解答」ではテキスト問題番号と国試番号、そして解答を載せました。練習問題は講義内でも全問解説し、その解答をお示ししていますが、後日まとめて復習する際などにお使い下さい。

※索引はオンライン化しました。medu4 アプリ/medu4WEB 内「検索」→「索引検索」よりご利用下さい。

### ◆復習◆

- ・講義受講後は必ず復習をしましょう。以下の 4 つをうまく棲み分け、要領よく実力養成を図ります。

- { ①ポイント網掛け部の穴埋め（穴埋めが完璧になったら地の部分も追加で隠して覚える）
- ②臨床像の説明（本文と選択肢中の全記載の理由等を説明できるレベルまでやり込む）
- ③口頭試問の覚え込み（口頭でサクサク回答できるように）
- ④練習問題の解き直し（臨床像とは異なりスピードをつけて行う）

CHAPTER  
**1**

# 小児科の総論 1：成長と発達

## 1.1 小児科のオリエンテーション

- ・小児科は大きく総論分野と各論分野とに分けられる。



- ・総論分野では小児の成長発達や新生児・乳幼児の特徴、先天異常を学ぶ。生後何か月からどんな反射が出現し、何歳で身長と体重がどれほどになるのか、といった暗記事項が多く登場する分野だ。
- ・各論分野では臓器ごとに小児特有の疾患を1つ1つ学ぶ。こちらは内科外科やマイナー領域で登場する事項とパラレルに学習し、病態から理解するアプローチが有用となる。

## 1.2 小児の成長

- ・出生時、児は **4** 頭身である。成長に伴い、頭部の比率は体幹に比して小さくなり、成人では7~8頭身となる。
  - ・体重は生後3か月ころまでは1日約 **30** gずつ、6か月ころまでは1日約25gずつ増量する。
- ※生後数日は5~10%程度の生理的体重減少あり。

小児の成長

	出生時		1歳		3歳	
身長	<b>50</b>	cm	<b>75</b>	cm	<b>95</b>	cm
体重	<b>3</b>	kg	<b>9</b>	kg	<b>15</b>	kg
頭囲	33cm		<b>45</b>	cm	49cm	
胸囲	32cm		<b>45</b>	cm	50cm	
体表面積	0.2m <sup>2</sup>		0.4m <sup>2</sup>		0.6m <sup>2</sup>	

※身長の伸び率は生後1年間が最大。

※体表面積は6歳で0.8m<sup>2</sup>、成人で1.73m<sup>2</sup>。

- ・Kaup指数は以下の計算式で算出される。BMIと類似の概念であり（計算方法も同一）、小児の**成長**の指標となる。

$$\text{Kaup 指数} = \frac{\text{体重 [kg]}}{\text{身長 [m]}^2} \quad (\text{基準: } \boxed{15} \sim \boxed{18})$$



104B-30

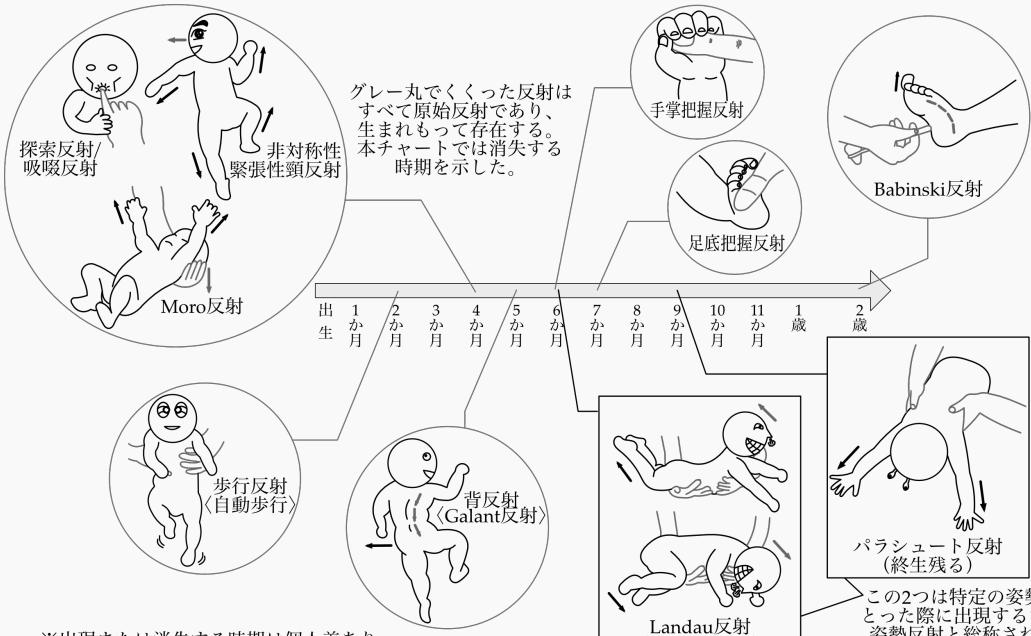
生後1年間の成長について正しいのはどれか。

- |              |                |              |
|--------------|----------------|--------------|
| a 身長は約2倍になる。 | b 体重は約3倍になる。   | c 頭囲は約2倍になる。 |
| d 胸囲は約2倍になる。 | e 体表面積は約3倍になる。 |              |

b (生後1年間の成長について)

### 1.3 小児の反射

- ・出生時より存在する反射を **原始** 反射と呼ぶ。原始反射は成長の過程で消失する。
- ・成長の過程で出現する反射もある。 **姿勢** 反射が有名だ。



臨 床 像

108G-11

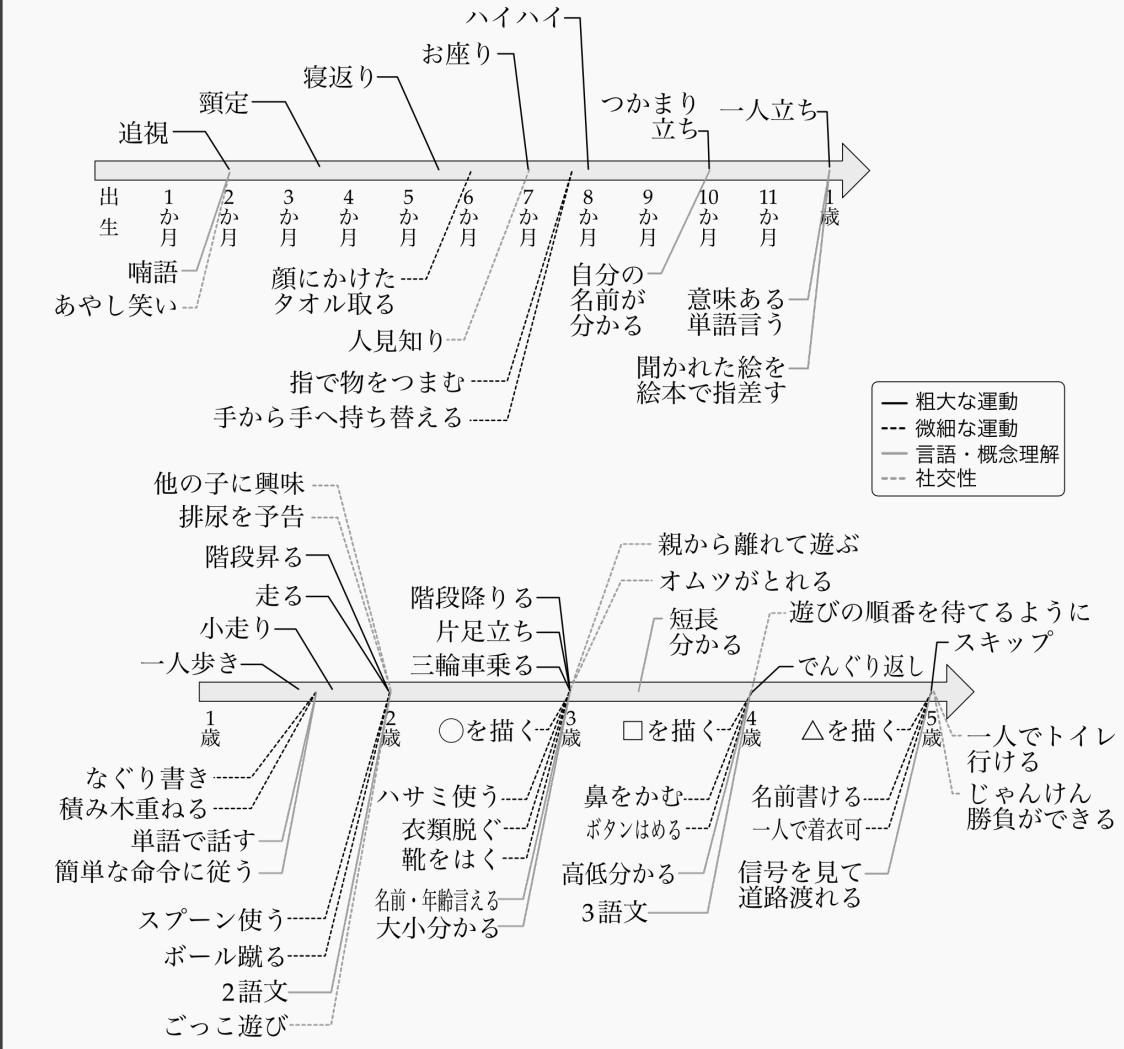
新生児・乳児の反射について正しいのはどれか。

- Moro反射は1歳ころに消失する。
- 吸啜反射は生後2~3か月からみられる。
- 生後1か月のBabinski反射は病的である。
- 把握反射の消失は手よりも足の方が早い。
- パラシュート反射は生後9か月前後からみられる。

e (新生児・乳児の反射について)

## 1.4 運動・言語・社会性の発達

- 非常に個人差の大きいところだ。運動の発達は進んでいるが、言語・概念理解は遅れている、のようなギャップがあることも多い。病的なほどの遅れがなければ問題ない。



臨 床 像

112F-18

発達過程において、可能になる年齢が最も遅いのはどれか。

- a ごっこ遊びをする。      b 自分の年齢を言う。      c スキップをする。  
 d 片足立ちをする。      e 三輪車に乗る。

c (発達過程において、可能になる年齢が最も遅いもの)

## 1.5 成長に伴うバイタルサインの変化

- 呼吸数と心拍数は成長に伴い減少するが、血圧は成長に伴い増加する。

バイタルサインの変化

	新生児	乳児	幼児	成人
定義	～生後 28 日	～1 歳	～入学	それ以降
呼吸数 (/分)	45	35	25	15
心拍数 (/分)	150	120	90	60
収縮期血圧 (mmHg)	90	100	110	120



98E-19

バイタルサインで正常範囲にあるのはどれか。

- |                      |                   |
|----------------------|-------------------|
| a 新生児の呼吸数—— 68/分     | b 新生児の心拍数—— 140/分 |
| c 乳児の呼吸数—— 48/分      | d 乳児の心拍数—— 72/分   |
| e 乳児の収縮期血圧—— 130mmHg |                   |

b (新生児、乳児の正常バイタルサインについて)

## 1.6 臓器の発達

### A : Scammon の発育曲線

- ・臓器は、神経 系 → 免疫系 → 一般臓器系（肝など）→ 生殖 系、の順に発育する。

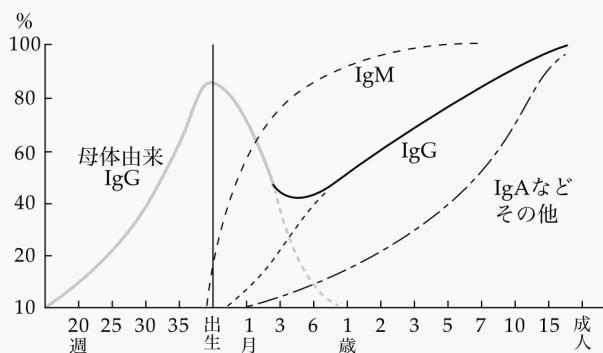
### B : 免疫系の発達

- ・免疫系は一過性に成人の 100 %を超える。ゆえにリンパ節や扁桃の腫大がみられても生理的である。肝は 2cm 程度、脾は 1cm 程度触れても問題ない。

※ sail sign : 小児の胸部エックス線で 胸腺 が生理的に腫大して帆のように見える像。

- ・乳幼児は白血球分画が好中球リンパ球となる。

- ・小児体内の免疫グロブリン濃度は下図のように変化する (IgM が 1 歳で成人レベルになる)。



### C : 血液系の発達

- ・造血は胎芽期（～妊娠 8 週）までは 卵黄囊 にて、妊娠 7 か月ごろまでは 肝 にて、それ以降は 骨 骼 にて起こる。
- ・白血球数は出生時に 2 万程度あり、徐々に減少する。赤血球数は出生時に 600 万程度あり、生後 2～3 か月で生理的貧血となり、その後、再度上昇する。血小板数は大きく変動しない。
- ・成人より小児の方が生理的に高値となりやすい血液項目として、HbF や AFP、hCG、P、ALP が挙げられる。

### D : 骨・歯の発達

- ・小泉門は生後 3 か月、大泉門は生後  1 歳半 で閉鎖する。

※大泉門は対辺 線で計測し、新生児平均は 3 × 3cm。

- ・前頭縫合は 2 歳までに閉鎖する。

- ・手根骨（全部で 8 つ）は年齢 ± 1 度の個数が出現する。

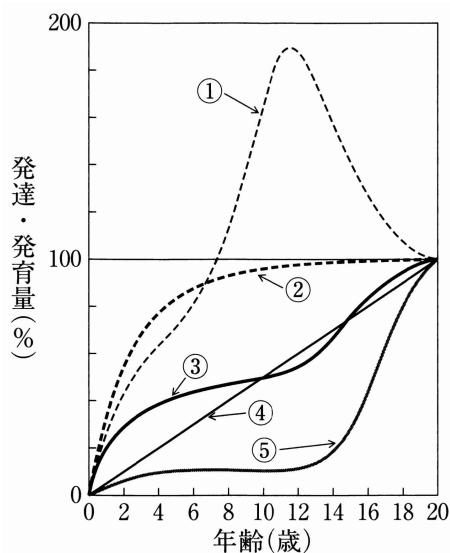
- ・乳歯は生後  6 か月ころ、切歯から萌出する。 3 歳ころ全  20 本で完成する。

6 歳ころより永久歯に生え替わり始め、14 歳ころに全 28 本が生え揃う（「親知らず」と呼ばれる 4 本の第三大臼歯は除く）。

## 臨 床 像

111H-12

縦軸に 20 歳時の発達・発育量を 100 % としたときの値、横軸に年齢を示す。



神経系の正常な発達・発育を示しているのはどれか。

- a ①    b ②    c ③    d ④    e ⑤

b (Scammon の臓器別発育曲線で神経を表すもの)

## 1.7 二次性徴

- 10歳ころより男子はアンドロゲン、女子はエストロゲンの効果が発現し、二次性徴がみられる。二次性徴は暦年齢よりも **骨** 年齢に関与する。

二次性徴・年齢に応じた発育の目安

男 子	年 齡	女 子
精巣	10 歳	乳房
陰 茎	11 歳	恥毛〈陰毛〉・身長急伸
	12 歳	腋毛・初経
恥毛・身長急伸	13 歳	
腋毛・声変わり	14 歳	
精通・上唇の髭	15 歳	

- 身長急伸〈growth spurt〉は女子が男子よりも早い。ゆえに、10~12歳ころは女子が身長・体重ともに男子を上回る。
- 男子は14歳ころ一過性にエストロゲンが上昇することがある。これにより軽度な **乳房腫大** (痛みを伴う) をみる。
- 女子では16~18歳ころ、男子では18~20歳ころに骨端線の閉鎖が起こる。これにより身長の増加が停止する。
- 二次性徴の評価には **Tanner** 分類が用いられている。これは恥毛、乳房、男性外性器の各項目につき、5段階で評価するものである (V度が成人型)。



109B-14

思春期前後の男子において正しいのはどれか。3つ選べ。

- a 女子より思春期到来が早い。      b 声変りの前に恥毛が発生する。  
 c 女子より骨端線の閉鎖が早い。      d 二次性徴は Tanner 分類で評価する。  
 e 二次性徴の開始時には精巣容積が増大する。

b,d,e (思春期前後の男子について)



科目 Chap-Sec	問 題	解 答
(小 1-2)	出生時の身長と体重は？	身長 50cm、体重 3kg
(小 1-2)	1歳半のときの身長と体重は？	身長 80cm、体重 10kg
(小 1-2)	生後 3 か月までの、1 日当たりの体重増加量は？	1 日約 30g ずつ
(小 1-3)	4 か月ごろに消失する 3 つの反射は？	Moro 反射、探索/吸啜反射、非対称性緊張性頸反射
(小 1-3)	パラシュート反射はいつ出現し、いつまで続く？	9 か月ごろ出現し、一生続く
(小 1-3)	Babinski 反射が消失する時期は？	2 歳
(小 1-4)	頸定するのはいつごろ？	生後 4 か月
(小 1-4)	○、△、□が描けるようになるのはそれぞれいつごろ？	○が 3 歳、△が 5 歳、□が 4 歳
(小 1-4)	2 語文が話せるようになるのはいつごろ？	2 歳
(小 1-5)	新生児の呼吸数の目安は？	45/分程度
(小 1-5)	乳児の心拍数の目安は？	120/分程度
(小 1-5)	新生児の収縮期血圧の目安は？	90mmHg 程度
(小 1-6)	Scammon の発育曲線によると、臓器はどんな順番で発育する？	神経系→免疫系→一般臓器系→生殖系の順に発育
(小 1-6)	小泉門と大泉門はそれぞれいつごろ閉鎖する？	小泉門は生後 3 か月、大泉門は 1 歳半で閉鎖
(小 1-6)	乳歯はいつごろから生え始め、いつ何本生え揃う？	6 か月ごろから生え始め、3 歳ごろ 20 本生え揃う
(小 1-7)	二次性徴が関与するのは暦年齢か骨年齢か？	骨年齢
(小 1-7)	身長急伸〈growth spurt〉は男女どちらが早い？	女性
(小 1-7)	二次性徴を評価する分類は何？	Tanner 分類

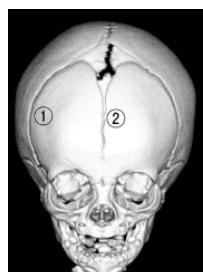
◆ ◆ ◆ 練 習 問 題 ◆ ◆ ◆

## 問題 1

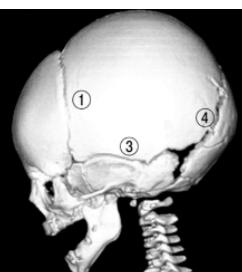
頭部 CT 画像から三次元再構成して得た乳児頭蓋の画像を別に示す。

成人するまでに消失する縫合線はどれか。

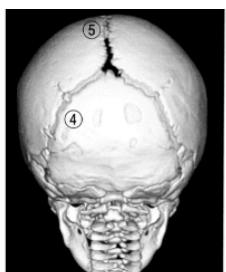
- a ① b ② c ③ d ④ e ⑤



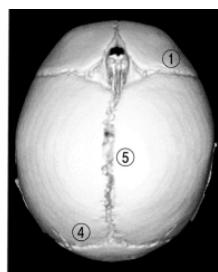
前面像



左側面像



後面像



上面像

116C-04

## 問題 2

13歳6か月の男子。「身長が低く思春期の徵候の出現が遅いのではないか」と心配した母親に連れられて来院した。本人によると「最近少し声が低くなったと言われる」という。母親の初経は15歳時であった。身長152cm、体重41kg。外性器は正常男性型で、精巣容積は左右とも正常である。陰茎部にまばらな恥毛が認められる。腋毛は認められない。身長・体重の成長曲線は-1.0SDに沿って成長している。

対応として正しいのはどれか。

- |              |              |             |
|--------------|--------------|-------------|
| a 経過観察       | b 頭部MRI      | c 成長ホルモンの測定 |
| d 甲状腺ホルモンの測定 | e 手根骨エックス線撮影 |             |

115F-48

## 問題 3

2歳0か月時の発達で遅れがあるのはどれか。

- |                    |               |
|--------------------|---------------|
| a 三輪車をこげない。        | b 片足立ちができない。  |
| c 自分の姓名が言えない。      | d はさみで紙を切れない。 |
| e 興味のあるものに指さしをしない。 |               |

114C-22

## 問題 4

10か月の乳児。乳幼児健康診査の結果を示す。

身長70cm、体重8,330g、頭囲40cm、胸囲43cm。

Kaup 指数はどれか。

- a 13 b 15 c 17 d 19 e 21

113F-21

## 問題 5



女子の二次性徴のうち最も遅れてみられるのはどれか。

- a 初 経
- b 子宮発育
- c 脣毛発生
- d 乳房発育
- e 全身の骨端線閉鎖

112C-06

## 問題 6



10か月の乳児。お坐りができないことを心配した母親に連れられて来院した。4か月時に受けた健康診査では異常を指摘されなかった。

この児の神経学的評価に適しているのはどれか。

- a 背反射
- b Moro 反射
- c Landau 反射
- d 手掌把握反射
- e 非対称性緊張性頸反射

112C-41

## 問題 7



二次性徴について正しいのはどれか。

- a 女子では陰毛の出現が最初の徴候である。
- b 男子では腋毛の出現が最初の徴候である。
- c 発現は暦年齢より骨年齢によく相関する。
- d 陰茎の成長は思春期後期に出現する。
- e 身長急伸は初経の後に起こる。

111E-19

## 問題 8



正期産児における体重増加不良の所見はどれか。

- a 生後 1 週で出生時体重に回復
- b 生後 1 か月時の体重増加が 1 日 30g
- c 生後 8 か月で出生時体重の 2 倍
- d 生後 9 か月時の Kaup 指数 16
- e 1 歳で出生時体重の 3 倍

110F-05

## 問題 9



健常な 3 歳児に認められる反射はどれか。

- a 背反射
- b 把握反射
- c Landau 反射
- d 緊張性頸反射
- e パラシュート反射

110G-22

## 問題 10



2歳1か月の男児。発達の遅れを心配した父親に連れて来院した。身長85cm、体重12.5kg。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟で、肝を季肋下に0.5cm触知する。脾は触知しない。一人立ちはできるが、走れず、階段を上がることができない。スプーンをうまく使えない。積み木を2個積むことができる。言葉は2語文が話せる。

この児について異常と考えられるのはどれか。

- a 身長      b 体重      c 肝臓触知      d 言語発達      e 運動発達

110G-45

## 問題 11



日齢10の新生児で日齢0の新生児より低値を示すのはどれか。**2つ選べ。**

- a AST      b 白血球      c 血小板      d 総ビリルビン  
e 血中クレアチニン

109B-13

## 問題 12



身長について誤っているのはどれか。

- a 出生時の平均は50cmである。      b 出生時は4頭身である。  
c 11歳の女児は男児より高い。      d 12歳で出生時の3倍になる。  
e 思春期に1年間の伸び率が最大になる。

109B-20

## 問題 13



6歳児の所見として正常なのはどれか。

- a 身長90cm      b 大泉門開存      c 永久歯萌出      d 胸椎骨棘形成  
e 大腿骨骨端線閉鎖

109C-04

## 問題 14



1歳7か月の男児。1歳6か月健康診査を目的として来院した。妊娠・分娩経過を含め、これまで健康診査などで異常を指摘されたことはない。有意語はパパ、ママ、マンマ、バーバの4つを言う。歩くことも可能であるが、最近2週間ほど歩かなくなった。身長78.6cm、体重9.5kg、頭囲52.0cm、大泉門2.3×2.5cm。眼球運動に異常なく、心音と呼吸音とに異常を認めない。泣くときに両側下肢を伸展し、内転、内旋する動きがみられる。

まず行うのはどれか。

- a 脳波検査      b 頭部MRI      c 隅液検査      d 成長曲線の作成  
e 手エックス線撮影

108E-44

## 問題 15



乳歯について正しいのはどれか。

- a 32本である。
- b 白歯から生え始める。
- c 5~6歳で生え終わる。
- d 生後6~8か月から生え始める。
- e 10歳ころから永久歯に生え替わり始める。

108G-15

## 問題 16



3歳児で発達の遅れとされるのはどれか。

- a 三角が書けない。
- b 二語文が話せない。
- c スキップができない。
- d おもちゃが片付けられない。
- e 服のボタンがかけられない。

108H-05

## 問題 17



運動発達が正常な4か月の乳児が可能なのはどれか。

- a お坐り
- b 頸定
- c つかまり立ち
- d 寝返り
- e はいはい

106C-06

## 問題 18



1歳6か月の男児。健康診査のために来院した。在胎39週、身長47.8cm、体重2,700gで出生した。現在は身長80.0cm、体重7.9kg。「ごみポイして」などの言語理解は可能だが、発語は「ワンワン」、「ママ」、「ブーブー」の3語のみである。走ることや手を引かれて階段を昇ることは可能だが、スキップはできない。食事は1日3回で、食事内容は両親とほぼ同じであり、牛乳を1日250mL飲んでいる。

この児の成長・発達の評価として正しいのはどれか。

- a 低身長である。
- b 離乳が完成していない。
- c 運動発達が遅れている。
- d 言語発達が遅れている。
- e 体重増加が不良である。

106E-46

## 問題 19



正常新生児において自発的な動きのなかで観察できる反射はどれか。

- a 背反射
- b 歩行反射
- c 足底把握反射
- d パラシュート反射
- e 非対称性緊張性頸反射

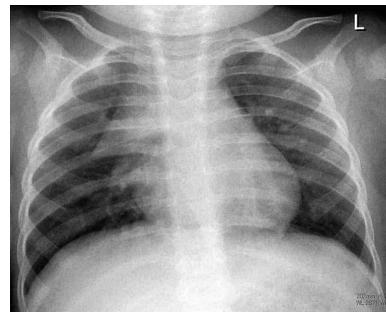
105E-16

## 問題 20

8か月の男児。肺炎の疑いで紹介され来院した。3日前から発熱、咳嗽および鼻汁が持続するため自宅近くの診療所を受診した。昨日から発熱はなく、咳嗽も軽快傾向を示している。来院時、活気があり、哺乳力は良好である。体温 37.2 °C。白血球 8,700。CRP 0.2mg/dL。持参した胸部エックス線写真を別に示す。

対応として適切なのはどれか。

- a 無治療で経過観察する。
- b 気管支鏡を施行する。
- c 抗菌薬投与を開始する。
- d 気管支拡張薬の吸入を行う。
- e 肺理学療法を施行する。



104B-45

## 問題 21

1歳6か月児で異常が疑われるものはどれか。2つ選べ。

- |                   |              |
|-------------------|--------------|
| a 靴を履けない。         | b 丸を描けない。    |
| c 二語文を話さない。       | d ひとり立ちできない。 |
| e 名前を呼ばれても振り向かない。 |              |

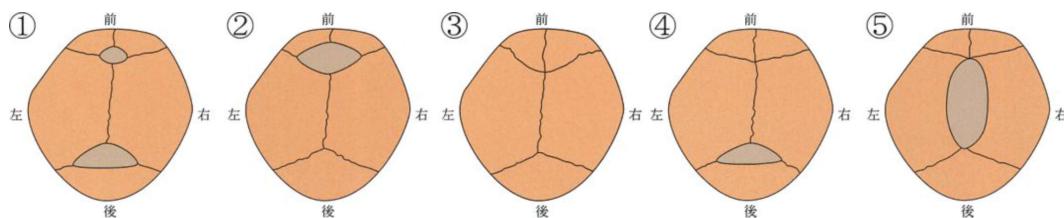
104E-13

## 問題 22

乳児における頭蓋の図（①～⑤）を別に示す。

縫合線で正しいのはどれか。

- a ① b ② c ③ d ④ e ⑤



104E-26

## 問題 23

3歳0か月児のほとんどが到達している発達レベルはどれか。

- |             |              |             |
|-------------|--------------|-------------|
| a 丸を模写する。   | b 一人で服を着る。   | c 三語文を復唱する。 |
| d スキップができる。 | e 高い、低いがわかる。 |             |

104G-01

## 問題 24

胎生 16 週の胎児の造血の場はどれか。

- a 卵黃嚢    b 肝臓    c 脾臓    d 骨髓    e 胸腺

104G-23

写真に示すのはどれか。

- a 探索反射  
b 把握反射  
c Moro 反射  
d Landau 反射  
e パラシュート反射



103E-30

## 問題 26

乳房の腫大を認める 15 歳の男子でみられるのはどれか。2つ選べ。

- a 低身長                  b 陰毛脱落                  c 血性乳頭分泌                  d 腫大部の疼痛  
e 陰嚢の色素沈着

101B-80

## 問題 27

生後 5 日の新生児。在胎 39 週、体重 3,300g で出生した。Apgar スコアは 1 分 8 点、5 分 10 点であった。母乳栄養で哺乳は 1 日 7、8 回。溢乳がみられるが哺乳力は良好である。排便は黄色泥状便を 1 日に 3、4 回認める。体動は活発で啼泣時に口唇のチアノーゼを認める。

この児に認められないのはどれか。

- a 体温 37.5 °C    b 呼吸数 20/分    c 脈拍 120/分    d Moro 反射    e 背反射

101H-34

## 問題 28

一側上肢の Moro 反射が減弱している新生児について考えられるのはどれか。

- a 頭血腫    b 硬膜下血腫    c 脳室内出血    d 胸髄損傷    e 腕神経叢麻痺

91A-37

# CHAPTER 2

## 小児科の総論 2：新生児・乳幼児

### 2.1 Apgar スコア

- 生後 **28 日** 未満の児を新生児と呼ぶ。生後 7 日未満の場合、特に早期新生児と呼ばれる。
- 出生直後の児の well-being を評価するのが Apgar スコアだ。1 分値と 5 分値（生命予後を反映）とをみる。

Apgar スコア

	0 点	1 点	2 点
皮膚色 <small>Appearance</small>	全身チアノーゼ	四肢チアノーゼ	全身ピンク
心拍数 <small>Pulse</small>	なし	100/分未満	100/分以上
刺激反応 <small>Cri mace</small>	無反応	顔をしかめる	咳やくしゃみあり
筋緊張 <small>Activity</small>	弛緩	四肢をやや屈曲	四肢屈曲・自発運動あり
呼吸 <small>Respiration</small>	なし	弱く不規則	強く号泣

※ **6** 点以下で軽度仮死、3 点以下で重症仮死。

- 仮死状態の児には、乾布による全身の水分拭き取り（☞保温）や口腔・鼻腔内吸引（☞気道確保）、背部・足底部刺激（☞呼吸誘発）が有効。
- 重症なケースでは人工呼吸（90 % の児は **バッグバルブマスク** で回復する）や胸骨圧迫、アドレナリン投与等も行われる。
- 蘇生が成功した場合、まず最初に 1 点以上となる Apgar スコアの項目は **心拍数** である。



113F-59



日齢 0 の新生児。在胎 39 週 3 日、自然分娩で出生した。出生時啼泣はなく皮膚刺激を行ったが無呼吸のためバッグバルブマスクで換気を開始した。生後 2 分で自発呼吸が出現したため換気を中止した。生後 5 分の時点では全身にチアノーゼを認めた。心拍数 140/分。呼吸数 70/分。鼻腔内吸引によって強い咳嗽反射が出現した。手足をバタバタ動かしている。

生後 5 分の Apgar スコアはどれか。

- a 10 点      b 8 点      c 6 点      d 4 点      e 2 点

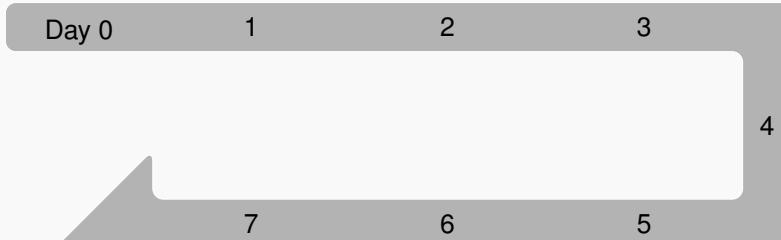
b (Apgar スコアの算出)

## 2.2 生後 1 週の変化

- 生後 1 日程度で胎便が排泄される。腸内細菌が未発達なため、**暗緑** 色を呈する。胎便是無菌だが、胎児の肺には有害である。
- 胎生期に肺胞内を満たしていた羊水が出生後徐々に吸収され、肺血管抵抗が**低下** し、呼吸力が上昇する。これに伴う **PaO<sub>2</sub>** の上昇に応じて動脈管が閉鎖する。

卵円孔と動脈管の閉鎖

	機能的閉鎖		器質的閉鎖
卵円孔	生後	<b>数分</b>	生後数か月
動脈管	生後	<b>半日</b>	生後数週



- 生後 2 日～2 週に生理的黄疸を見る（ピークは生後 4～5 日）。総ビリルビンが 15mg/dL 程度までは上昇しても問題ない。
- 生後 3～4 日をピークに生理的体重減少（**10** %程度まで）を見る。
- 生後約 **1 週** で臍帯脱落が起こる。

臨 床 像

109G-15

臍帯が脱落する時期はどれか。

- a 生後 48 時間以内      b 生後 2～5 日      c 生後 6～15 日      d 生後 16～29 日  
e 生後 30～60 日

c (臍帯脱落の時期)

## 2.3 新生児の特徴

- 新生児は体重あたりの体表面積と体内総水分量、不感蒸泄量が成人より多い。

新生児と成人の体液組成比較（体重比）

	新生児	成人
細胞内液	40 %	40 %
細胞外液	40 %	20 %

※新生児では若干外液比率が高い。

- 尿濃縮力は成人より低い。
- 体温はやや高め（～37.5 °C）で外界に影響されて変動しやすい。それゆえ体温の保持を目的とし、保育器に収容する。
- 血糖値は40 mg/dL 以下で低血糖ととらえる。
- 新生児は生理的多血をみるため、チアノーゼが起こりやすい。
- PaO<sub>2</sub> は 80Torr 程度が正常。酸素投与の目標も同値とする。高濃度の酸素投与は未熟兒網膜症を惹起するため避ける。
- 皮疹（上眼瞼の紅斑やサーモンパッチ、新生児痤瘡）、乳汁分泌（奇乳・魔乳）、性器出血（新生児月経）、脳脊髄液内の細胞はみられても生理的範囲内である。
- 外表所見から新生児の成熟度合いを評価できる。

新生児が成熟していることの指標

- 耳介軟骨が発達し、硬い。
- うぶ毛が少ない（肩甲部に限局している）。
- 皮膚と皮下脂肪が厚く、血管透見が少ない。
- 外性器が発達している（男児は精巣の下降、女児は大陰唇の発達）。
- 足底のしわが多い。

臨 床 像

111B-29

正期産児より早産児にみられる所見はどれか。

- |             |             |            |
|-------------|-------------|------------|
| a うぶ毛が多い。   | b 耳介軟骨が厚い。  | c 皮下脂肪が厚い。 |
| d 皮膚角化層が厚い。 | e 足底のしわが多い。 |            |

a (正期産児により早産児にみられる所見)

## 2.4 母乳と栄養

### A : 概論

- 母乳栄養児は便が黄色～緑色調でやわらかく（水様）、回数が多い（～1日5回）。ビフィズス菌の存在により、便は酸臭がし、pHは弱酸性になる（成人基準値：5～8）。
- 母乳中の成分である、プレグナンジオールがビリルビン抱合を抑制するため、人工乳による栄養児と比べ、生理的黄疸が長引く傾向にある（その場合でも母乳投与は継続してよい）。
- 哺乳後に口から母乳を吐いてしまう現象を溢乳と呼ぶ。低出生体重児でみられやすい。予防策として、哺乳後きちんと排気させ、しばらく上半身を起こしておく。
- 哺乳回数は新生児で1日8回程度。離乳食の導入により、徐々に回数は減少する。

#### 母乳不足を疑う状況

哺乳時間が長い(>20分)、哺乳回数が多い(≤2時間おき)、体重増加不良、便秘、不機嫌など

- 必要エネルギー量は成人25～35kcal/kg/日に対し、乳児120、幼児100程度。

### B : 離乳

- 生後4～6か月で離乳を開始し、1歳半ころ離乳を完了させる。  
※早すぎる離乳は下痢を招く。  
※離乳遅延により蛋白質や鉄が欠乏しやすい。
- スープや果汁は離乳準備食に位置づけられる。
- 離乳初期には硬さは舌でつぶせる程度とし、徐々に成人と同じ食事へと近づける。米は重湯粥、軟飯、と固形成分の比率を上げていく。鶏卵を与えるときは、卵黄からはじめる。  
※月齢に比して平均より離乳が進んでいても、それで問題なければ前段階に戻す必要はない。



109E-45



1か月の乳児。健康診査のため母親に連れられて来院した。母親の妊娠・分娩経過に異常はなく、母乳栄養で体重は27g/日増加している。便は黄色である。皮膚はやや黄染している。胸腹部に異常を認めない。

この児で正しいのはどれか。

- |                      |                 |
|----------------------|-----------------|
| a 便はアルカリ性を示す。        | b 体重増加は不良である。   |
| c 人工栄養児より便は硬い。       | d 黄疸のため母乳を中止する。 |
| e 腸内細菌叢としてビフィズス菌が多い。 |                 |

e (母乳性黄疸)

## 2.5 乳の比較

### A : 初乳 vs 成（熟）乳

- ・産褥3日ころ初乳の分泌が開始する。その後、4日程度で成（熟；以下略）乳に移行する（移行期の母乳を移行乳と呼ぶ）。
- ・初乳中には（胎）便排泄を促進させる生理活性物質が含まれている。
- ・成乳は血漿と比べ、等張である。

初乳と成乳

	初 乳	成 乳
外 観	黄白色、半透明	乳白色、透明
多く含 むもの	蛋白質（ラクトアルブミンなど）、 免疫物質（IgA、リゾチームなど）	乳糖 <span style="border: 1px solid black; padding: 0 2px;">、</span> 脂肪、 熱量、カゼイン

### B : 母乳 vs 牛乳

母乳と牛乳の対比

母乳に多い	ほぼ等しい	牛乳に多い
乳糖（糖質）、 <span style="border: 1px solid black; padding: 0 2px;">不飽和</span> 脂肪酸	熱量、脂肪、 鉄	蛋白（カゼインなど）、Ca、P、 ビタミンK、 <span style="border: 1px solid black; padding: 0 2px;">飽和</span> 脂肪酸

### C : 母乳 vs 人工乳

- ・人工乳には母乳に不足しがちな成分（ビタミンKや鉄など）が人工的に付加されている。
- ・人工乳による栄養では母体の産褥無月経期間が短縮する。
- ・人工乳は母乳に比べ児のアレルギーや呼吸器感染症をきたしやすい。



105E-38

成乳と比較した初乳の特徴はどれか。3つ選べ。

- a 热量が高い。  
d 蛋白質を多く含む。

- b 乳糖を多く含む。  
e 免疫物質を多く含む。

- c 胎便の排泄を促す。

c,d,e (初乳と成乳の比較)

## 2.6 小児の診察

- ・小児の診察では「いかに泣かせないか」に細心の注意が必要となる。  
※小児の活動性の評価には 泣き声 の強さが有用。
- ・ゆえに診察の順としては、胸部⇒腹部⇒頭頸部とする。特に咽頭の診察は最後にまわす。
- ・啼泣時、呼吸 音は聞こえるも、 心 音は聴取困難となる。
- ・新生児の呼吸様式は 腹 式呼吸である（むろん鼻呼吸も行う）。呼吸音は 高 調。  
※鼻翼呼吸は呼吸不全徵候なので区別。
- ・リンパ節や扁桃の腫大、肝脾腫（肝 2cm、脾 1cm 程度）はみられても生理的である。
- ・小児の腹痛で最も多い原因は 便秘 症である（その場合、肛門の 緜棒 刺激や 浴 腸 が有効）。
- ・小児の診察（特に 1 歳 6 か月健診）では聴覚障害を見逃さないことが重要である。「名前を呼んでも反応がない」「意味のある言葉が言えない」といった母親の訴えが聴覚障害を疑うきっかけとなる。



98I-03



1歳7か月の女児。1歳6か月児童健康診査で、母親と一緒に歩いて来院した。持っている絵本を指したり、にこにこと好奇心が旺盛の様子である。母親は、ほぼ順調な発育だと思うが、意味のある単語が言えないので言葉の発達が遅れているのではないかと心配していると言う。

- まず行う対応はどれか。
- 聽力障害の有無を確認する。
  - 他の子供と一緒に遊ぶことを勧める。
  - 知的発達障害を考えて専門医への受診を勧める。
  - この年齢ではまだ十分に喋れなくても心配ないことを話す。
  - 3歳児健康診査の時まで様子を見るように指示する。

a (1歳6か月健診における異常)

## 2.7 小児の脱水と輸液

- 一概に「小児の脱水」と言っても、就学後的小児では成人とほぼ症候、対応が変わらないため、ここでは乳幼児に限定して話を進める。

### A : 脱水の分類

- 乳幼児の脱水では活動性の低下、体重減少、頻脈、大泉門の **陥凹** がみられる。脱水の重症度判定は **体重減少** の程度を目安に行われる。

乳幼児脱水症と重症度

	軽度脱水	中等度脱水	高度脱水
体重減少	5~10 %	10~15 %	15 %~
症 候	尿量低下、 皮膚ツルゴール低下	傾眠傾向	無尿、意識障害、 ショック

- 血液中の Na 濃度により低張性脱水と高張性脱水に分類できる。

低張性脱水と高張性脱水

	低張性脱水	高張性脱水
血中 Na 濃度	低 値	高 値
主たる徵候	皮膚ツルゴール 低下、循環不全	<b>口渴</b> 、粘膜乾燥、神経 症状 ( <b>興奮</b> やけいれん)

### B : 脱水の治療

- 乳幼児は細胞外液量が多いため、よほどな高張性脱水でないかぎり輸液組成は外液補充を目的としたものが主となる。具体的には Na 濃度が 90~154mEq/L 程度のものを使用する。
- 乳幼児は腎機能が未熟なことが多いため、利尿がつくまでは輸液中の **カリウム** 含有量は少なめとする。

※下痢が強い場合、 **乳酸** を積極的に輸液に含める。

※肥厚性幽門狭窄症では乳酸を含めない。

- 輸液量の算出方法は複数存在するが、最も簡便な公式は「喪失量 + 維持量」とするものだ。維持量は体重 10kg 未満の児では **100** mL/kg/日が目安となる。

※ひとたび投与してしまったものを戻すことは難しいが、不足分は後でいくらでも補える。ゆえに上記で算出された値よりやや少なめの輸液量から開始することが臨床には多い。輸液過剰では **肺水腫** など合併症もみられる。

● ● ● ● 臨 床 像 ● ● ●

98I-11



11か月の乳児。嘔吐、下痢および傾眠状態を主訴に来院した。3日前から発熱と下痢とが出現した。昨日から白っぽい下痢便が頻回になり、嘔吐を伴うようになった。今朝からお茶を少量飲んでも嘔吐し、うとうとして元気がなくなった。1週間前の体重は9.4kgであった。来院時、体重8.4kg。体温37.6°C。傾眠状態で大泉門は軽度に陥凹し、眼球も落ち込んでいる。皮膚緊満度は中等度に低下し、腹壁緊張も低下している。

最初の24時間の適切な輸液量はどれか。

- a 400mL      b 800mL      c 1,600mL      d 2,400mL      e 3,200mL

c (乳児脱水への適切な輸液量)

## 2.8 乳幼児揺さぶられ症候群〈SBS〉 [△]

- ・「子供が泣き止まない」などの事情から養育者が育児ストレスに耐えかね、乳幼児を強く揺さぶってしまうことがある。
- ・乳幼児は成人と異なり、
  - {・頭頸部の体幹に対する比率が大  
・頸部の筋が未熟  
・頭蓋骨と脳の間のスペースが大

といった特性をもつ。そのため、激しい揺れにより頭部の損傷を受けやすい。
- ・具体的には脳内外の出血（**硬膜下** 血腫が代表的）や眼球内出血（**硝子体** 出血や**網膜** 出血が代表的）が引き起こされる。これらにより、発達障害やけいれん、視力障害といった重篤な後遺症を残す恐れがある。
- ・育児ストレスを緩和する策を講じ、発生を予防することが最重要である。万が一発生してしまった場合、早期の医療機関受診を推奨し、上記合併症の検査と対応とを急ぐ。

児童虐待 ☞ 疫学や通告先については『公衆衛生』で学習する。

- ・児の全身の新旧混在した皮下出血や骨折、多数の円形の熱傷痕で疑う。
- ・児が瘦せていたり、表情に乏しかったりするのも判断のきっかけになることがある。
- ・両親の自己申告と、医師の診察から推定される実態が乖離することがある。

例：高さ 40cm のソファーから転落したと親は言うが、それにしてはかなり重症。

### 臨 床 像

105D-52

2歳の女児。意識障害のため搬入された。なかなか泣きやまないことに激昂した父親によって、肩を持たれ何度も強く揺さぶられた。しばらくするとぐつたりして意識がなくなったという。意識レベルはJCS III-100で、全身に多数の熱傷瘢痕が散在し、新旧の皮下出血斑が多数認められる。

この患児に認められる可能性が高いのはどれか。**2つ選べ。**

- a 脳出血      b 頸髄損傷      c 硝子体出血      d 硬膜下血腫      e 顔面神経麻痺

c,d (乳幼児揺さぶられ症候群〈SBS〉の症候)

## 2.9 乳幼児突然死症候群（SIDS）

- それまでの健康状態および既往歴からその死亡が予測できず、しかも死亡状況調査および解剖検査によってもその原因が同定されない、原則として 1 歳未満の児に突然の死をもたらした症候群（厚労省『SIDS に関するガイドライン』より）。
- 好発時期は生後 2～6 か月である。男児に多い。夜間に好発する。

### SIDS のリスク

うつぶせ 寝、柔らかい寝具、厚着による高温環境、親の喫煙、非母乳保育、低出生体重児



110E-59



生後 4 か月の乳児。心肺停止状態で救急車で搬入された。2 時間前の授乳時は元気で、特に気になる様子はなかったという。授乳後すぐ眠ったので母親は家事をしていたが、気が付くと全身がチアノーゼを呈して反応がないため救急車を要請した。1 週前の乳児健康診査では特に問題を指摘されていない。来院時は体温 34.4 °C で、視診では栄養状態は良好で外傷を認めなかった。心肺蘇生に全く反応せず、死亡を確認した。解剖では頭蓋内出血を含め死因を特定できるような異常所見は認めなかつた。

想定される疾患のリスクファクターはどれか。3つ選べ。

- a 母乳栄養  
d 柔らかい寝具

- b 仰向け寝  
e 厚着による高温環境

- c 母親の喫煙

c,d,e (乳幼児突然死症候群（SIDS）のリスクファクター)



科目 Chap-Sec	問 題	解 答
(小 2-1)	新生児の定義は？	生後 28 日未満の児
(小 2-1)	重症仮死状態の新生児にまず行う処置は何？	バッグバルブマスクでの人工呼吸
(小 2-1)	蘇生が成功した場合、まず最初に 1 点以上となる Apgar スコアの項目は？	心拍数
(小 2-2)	胎便が出る時期と胎便の色は？	生後 1 日、暗緑色
(小 2-2)	生理的黄疸がみられる時期は？	生後 2 日～2 週間
(小 2-2)	生理的体重減少の時期と程度は？	生後 3～4 日、10 %以内
(小 2-3)	新生児はチアノーゼを起こしやすいか否か？	多血であるため起こしやすい
(小 2-3)	成人と比べて、新生児の尿濃縮力は高いか低いか？	低い
(小 2-3)	未熟児に高濃度の酸素投与を避ける理由は？	未熟児網膜症を惹起するため
(小 2-4)	新生児の哺乳回数の目安は？	1 日 8 回（3 時間に 1 回）
(小 2-4)	母乳黄疸が長引いた場合、母乳投与は継続してよい？	継続してよい
(小 2-4)	離乳の開始時期と完了時期はそれぞれいつごろ？	開始：4～6 か月、完了：1 歳半
(小 2-5)	初乳と成乳とを比較したとき、初乳に多く含まれる成分を 2 つ挙げると？	蛋白質、免疫物質 (IgA など)
(小 2-5)	鉄は母乳と牛乳、どちらに多い？	ほぼ等しい
(小 2-5)	人工乳に付加されている 2 つの成分は何？	ビタミン K、鉄
(小 2-6)	小児の診察はどの順序で行う？	胸部→腹部→頭頸部（咽頭部を最後に診る）
(小 2-6)	小児の腹痛で最も多い原因と対処法は？	原因は便秘症、対処法は肛門の綿棒刺激や浣腸
(小 2-6)	名前を呼んでも反応がない幼児で疑うべきことは？	聴覚障害
(小 2-7)	小児の脱水における重症度判定の目安となるのは何？	体重減少の程度
(小 2-7)	高張性脱水の徴候を 3 つ挙げると？	口渴、粘膜乾燥、神経症状（興奮、けいれん）
(小 2-7)	輸液量のうち、体重 10kg 未満の児における維持量の目安は？	100mL/kg/日
(小 2-8)	乳幼児揺さぶられ症候群〈SBS〉で頭蓋内にみられやすい出血は？	硬膜下血腫
(小 2-8)	乳幼児揺さぶられ症候群〈SBS〉で眼球内にみられやすい出血を 2 つ挙げると？	硝子体出血、網膜出血
(小 2-9)	乳幼児突然死症候群〈SIDS〉の定義のうち、解剖に関する言及内容は？	解剖検査によってもその原因が同定されない
(小 2-9)	乳幼児突然死症候群〈SIDS〉の好発時期と性別、好発時間帯は？	生後 2～6 か月、男児、夜間
(小 2-9)	乳幼児突然死症候群〈SIDS〉のリスクを 3 つ挙げると？	うつぶせ寝、柔らかい寝具、厚着、親の喫煙、非母乳保育、低出生体重児から 3 つ

◆ ◆ ◆ 練 習 問 題 ◆ ◆ ◆

## 問題 29

日齢 28 の男児。1か月健康診査のため両親に連れられて来院した。在胎 38 週、体重 3,000g で出生した。出生後の経過は問題なく、日齢 5 に体重 2,800g で産科診療所から退院した。母親は 24 歳、初産のため育児に自信がなく、母乳量の不足を心配している。受診時の体重 3,600g。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟。皮膚は黄染なし。外陰部に異常を認めない。自宅で平均的な 24 時間の排尿は 10 回、排便は 3 回、母親が記録した哺乳状況を示す。

哺乳の記録（平均的な 24 時間）

時刻	哺乳		時刻	哺乳		時刻	哺乳	
	母乳	人工乳		母乳	人工乳		母乳	人工乳
0:00	10 分間		08:00	10 分間		16:00	10 分間	
1:00			09:00			17:00		
2:00			10:00			18:00		
3:00	15 分間		11:00	15 分間		19:00	15 分間	
4:00			12:00			20:00		
5:00			13:00	15 分間		21:00		
6:00	10 分間		14:00			22:00	10 分間	
7:00			15:00			23:00		

対応で正しいのはどれか。

- a 人工乳に変更する。
- b 母乳を与える回数を増やす。
- c 母乳添加用粉末を追加する。
- d 母乳量は十分であると伝える。
- e 母乳と人工乳との混合栄養に変更する。

117E-36

## 問題 30

乳幼児揺さぶられ症候群〈Shaken Baby Syndrome〉を疑った場合、確認すべき眼所見はどれか。

- a 眼瞼炎
- b 白内障
- c 緑内障
- d 角膜白斑
- e 網膜出血

114D-03

## 問題 31

6か月の乳児。6か月児健康診査で成長障害、発達遅滞が疑われ、母親とともに受診した。意識は清明。身長 66.2cm (-0.7SD)、体重 6.0kg (-2.0SD)。体温 36.9 °C。心拍数 118/分、整。血圧 90/58mmHg。  
①定頸を認める。 ②寝返りはかろうじてできるが、③お座りはできない。 ④顔面、頭部および下腿に新旧混在した皮下出血が散在し、⑤両足底に多数の円形の熱傷痕を認める。

下線部のうち虐待を疑う所見はどれか。2つ選べ。

- a ①
- b ②
- c ③
- d ④
- e ⑤

114F-57

## 問題 32



成人と比較したときの乳児の特徴はどれか。

- a 尿濃縮力が低い。
- b 体重あたりの体液の割合が少ない。
- c 体重あたりの水分必要量が少ない。
- d 体表面積あたりの不感蒸泄量が少ない。
- e 体重あたりのエネルギー必要量が少ない。

-113B-05-

## 問題 33



出生後 30 分を経過した在胎 40 週の新生児で異常を疑う所見はどれか。

- a 直腸温 37.1 °C
- b 心拍数 120/分
- c 収縮期血圧 60mmHg
- d 呼吸数 44/分
- e SpO<sub>2</sub> 85 % (room air)

-113B-10-

## 問題 34



8 か月の乳児。今朝からの発熱を主訴に母親に連れられて休日診療所に来院した。①体をさすると開眼するが、②すぐに寝てしまう。 ③皮膚色はピンク色で④ツルゴールは軽度低下している。 ⑤口唇の乾燥は軽度である。

この児において、重篤な疾患を疑う所見は下線のどれか。

- a ①
- b ②
- c ③
- d ④
- e ⑤

-112B-25-

## 問題 35



救急外来で小児を診察した研修医から指導医への報告を次に示す。

研修医「3 歳の男の子です。本日 18 時に突然腹痛が出現したため来院しました。痛みの部位ははつきりしません。全身状態は良好で嘔吐や発熱はなく、身体所見では腹部膨満があります。腸雜音は異常ありませんでした。鑑別のため腹部エックス線撮影、腹部超音波検査、血液検査を行いたいと思います」

指導医「排便の状況はどうですか」

研修医「排便は 3 日間ないそうです」

指導医「腹部の圧痛や反跳痛はありますか」

研修医「どちらもありませんでした」

指導医「検査より先に行う処置は何かありますか」

研修医「(ア) が良いと思います」

指導医「そうですね。では一緒に診察に行きましょう」

研修医の正しい判断として (ア) にあてはまるのはどれか。

- a 滌 腸
- b 経鼻胃管の挿入
- c 経静脈的な補液
- d ペンタゾシンの投与
- e 酸化マグネシウムの投与

-112C-29-

## 問題 36



出生直後の新生児。妊娠 36 週までの妊婦健康診査では児の発育は順調であったが、妊娠 37 週 2 日に母親に下腹部痛と性器出血が出現し、胎児心拍数陣痛図で遅発一過性徐脈を繰り返し認めたため緊急帝王切開で出生した。心拍数 60/分。出生時から自発呼吸がなく、全身にチアノーゼを認める。刺激をしても反応がなく、全身がだらりとしている。娩出後 30 秒の時点で自発呼吸を認めない。外表奇形を認めない。

この時点で開始する処置として適切なのはどれか。

- |                  |               |
|------------------|---------------|
| a 胸骨圧迫           | b 静脈路確保       |
| c 足底および背部刺激      | d バッグバルブマスク換気 |
| e 持続的気道陽圧法（CPAP） |               |

112D-38

## 問題 37



成長および発達に異常を認めない体重 9kg の 1 歳 0 か月の男児が 1 日に必要とするエネルギー量 (kcal) はどれか。

- a 600      b 900      c 1,200      d 1,500      e 1,800

112E-03

## 問題 38



出生直後の新生児。在胎 38 週 3 日で常位胎盤早期剥離と診断され、緊急帝王切開で出生した。Apgar スコアは 0 点（1 分）であり、直ちに蘇生を開始した。

Apgar スコアの項目で最初に 1 点以上になるのはどれか。

- |            |      |       |       |
|------------|------|-------|-------|
| a 呼吸       | b 心拍 | c 皮膚色 | d 筋緊張 |
| e 刺激に対する反応 |      |       |       |

112F-57

## 問題 39



1 か月の乳児。健康診査のため母親に連れられて来院した。母乳栄養で 1 日 10 回哺乳し、便は黄色泥で 4、5 日に 1 回出る。固視するが追視はせず、大きな音がすると、万歳をするように両手を上前方に突き出した後に抱え込むような動作がみられるという。身長 53cm、体重 3,680g（出生時体重 2,850g）、頭囲 37cm。皮膚に黄染を認める。顔面に紅色丘疹の集簇を認める。心音と呼吸音とに異常を認めない。

母親への説明として適切なのはどれか。

- a 「光線療法を行いましょう」
- b 「顔に抗菌薬の軟膏を塗りましょう」
- c 「肛門を綿棒で刺激して排便を促しましょう」
- d 「体重が増えていないので、ミルクを加えましょう」
- e 「てんかん発作があるので、抗てんかん薬を飲ませましょう」

111G-45

## 問題 40



乳児における高張性脱水の特徴はどれか。

- a 口腔粘膜湿潤    b 大泉門膨隆    c 腱反射減弱    d 徐脈    e 興奮

110B-23

## 問題 41

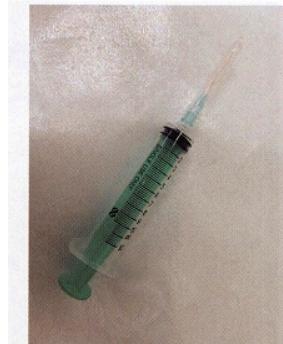


物品の写真 (①～⑤) を別に示す。

外来で1歳2か月の男児に尿検査を実施するときに必要なのはどれか。

- a ①    b ②    c ③    d ④    e ⑤

①



②



③



④



⑤



110E-02

## 問題 42



生後1か月の健康診査で経過観察として良いのはどれか。2つ選べ。

- a 後弓反張    b 大泉門閉鎖    c Moro反射陽性    d 股関節開閉制限  
e サーモンパッチ

110G-37

## 問題 43



- 授乳婦、新生児の栄養について正しいのはどれか。
- 成乳の熱量は初乳より高い。
  - 新生児の哺乳回数は1日4回である。
  - 授乳婦の葉酸摂取推奨量は妊婦より多い。
  - 母乳のビタミンK含有量は人工乳より多い。
  - 授乳婦の推定エネルギー必要量には付加量を加えない。

108B-11

## 問題 44



生後1日の新生児の診察に含まれないのはどれか。

- 心音の聴取
- 筋緊張の確認
- 大泉門の診察
- Moro反射の確認
- 膝蓋腱反射の確認

108E-16

## 問題 45



7か月の乳児。嘔吐と下痢とを主訴に母親に連れられて来院した。昨日未明から頻回の嘔吐が始まり、夕方からは水様下痢も始まった。尿は昨晚から出ておらず、ぐつたりしている。身長61cm、体重6.3kg(1週前は7.0kg)。体温38.2°C。心拍数140/分、整。血圧72/56mmHg。呼吸数20/分。SpO<sub>2</sub>98% (room air)。全身状態は不良。大泉門は陥凹。項部硬直を認めない。咽頭に発赤を認めない。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は陥凹し、軟で肝・脾を触知しない。皮膚のツルゴールは低下している。血液所見：赤血球460万、Hb15.0g/dL、Ht45%、白血球11,000(分葉核好中球53%、好酸球3%、好塩基球2%、単球2%、リンパ球40%)、血小板22万。血液生化学所見：総蛋白7.8g/dL、アルブミン5.0g/dL、尿素窒素24mg/dL、クレアチニン0.4mg/dL、血糖80mg/dL、Na128mEq/L、K4.2mEq/L、Cl88mEq/L。直ちに輸液を開始した。

輸液の組成として適切なのはどれか。

	Na <sup>+</sup> (mEq/L)	K <sup>+</sup> (mEq/LL)	Cl <sup>-</sup> (mEq/L)	Lactate <sup>-</sup> (mEq/L)	ブドウ糖 (g/dL)
a	0	0	0	0	5.0
b	154	0	154	0	0
c	84	20	66	20	3.2
d	35	20	35	20	4.3
e	30	0	20	10	4.3

108G-57

## 問題 46



乳幼児突然死症候群について正しいのはどれか。

- 男児よりも女児に多い。
- 生後9~18か月に好発する。
- うつぶせ寝は予防法の一つである。
- 親の喫煙はリスクファクターである。
- 剖検で死亡原因が同定できることが多い。

107B-21

## 問題 47



母乳より牛乳に多く含まれるのはどれか。3つ選べ。

- a 鉄      b 乳糖      c カゼイン      d カルシウム      e ビタミン K

107E-36

## 問題 48



生後 2 時間の新生児。在胎 39 週 4 日、出生時体重は 3,056g である。出生 5 分後の Apgar スコアは 10 点。体動は良好、泣き声も大きく身体所見に異常を認めない。

この児に認められる呼吸はどれか。

- a 呻吟を伴う。      b 鼻呼吸である。      c 胸式呼吸である。  
d 陥没呼吸である。      e 呼吸数は 25/分である。

107E-43

## 問題 49



生後 1 日の新生児。在胎 39 週、3,010g で出生した。生後 5 分の Apgar スコアは 8 点であった。糖水を与えた後で少量の嘔吐が 2 回認められた。生後 20 時間で排泄された便の写真を別に示す。

この便から考えられるのはどれか。

- a 胎便      b 移行便      c 胆道疾患      d 消化管出血      e 消化管閉鎖



107G-44

## 問題 50



Apgar スコアの項目に含まれないのはどれか。

- a 体温      b 呼吸      c 筋緊張      d 心拍数  
e 皮膚色      f 刺激に対する反射

107G-69

## 問題 51



乳幼児の身体診察の一般的な順序として正しいのはどれか。

- a 頭頸部→胸部→腹部      b 頭頸部→腹部→胸部      c 胸部→頭頸部→腹部  
d 胸部→腹部→頭頸部      e 腹部→胸部→頭頸部      f 腹部→頭頸部→胸部

106B-61

## 問題 52



新生児の成熟度に関する評価項目に含まれないのはどれか。

- a 大泉門の大きさ
- b 耳の硬さ
- c 背部のうぶ毛
- d 外性器の性状
- e 足底のしわ

106E-28

## 問題 53



初期離乳食に関する母親への指導で適切なのはどれか。

- a 開始時期は生後 7 か月とする。
- b 卵は卵黄のみを用いる。
- c 穀類は粥ではなく軟飯を与える。
- d 硬さは歯茎でつぶせる程度にする。
- e 人工乳栄養児の場合は牛乳に変更する。

106G-03

## 問題 54



在胎 39 週 0 日、3,210g で出生した女児の生後 2 日の所見として病的なのはどれか。

- a 体重 3,050g
- b 大泉門閉鎖
- c 乳汁分泌
- d 性器出血
- e 総ビリルビン 4.5mg/dL

105B-07

## 問題 55



3 歳児の診察所見で病的なのはどれか。

- a 左肋骨弓下に脾を 3cm 触知
- b 右肋骨弓下に肝を 1cm 触知
- c 口蓋扁桃が口蓋咽頭弓をはみ出して腫大
- d 両側頸部に米粒大のリンパ節を 3 個ずつ触知
- e 両側鼠径部に小豆大のリンパ節を 1 個ずつ触知

105F-13

## 問題 56



2 か月の乳児の活動性低下の評価に有用なのはどれか。

- a 体 温
- b 呼 吸
- c 顔 貌
- d 皮 膚
- e 泣き声

104C-04

## 問題 57



分娩直後の新生児。在胎 39 週、経産分娩で出生した。羊水混濁は認めない。出生直後に啼泣はなく自発呼吸も認めない。四肢にチアノーゼを認め、筋緊張は弱い。心拍数 100/分。

直ちに行うのはどれか。2つ選べ。

- |                   |            |
|-------------------|------------|
| a 乾布による全身の水分の拭き取り | b 背部・足底部刺激 |
| c 心臓マッサージ         | d 静脈路確保    |
| e 気管挿管            |            |

103B-47

## 問題 58



母乳について正しいのはどれか。

- |                          |
|--------------------------|
| a 初乳は混濁した褐色の液体である。       |
| b 初乳の免疫グロブリン量は成熟乳よりも少ない。 |
| c 成熟乳は血漿よりも高張である。        |
| d 成熟乳の糖質は初乳よりも多い。        |
| e 成熟乳の蛋白量は牛乳よりも多い。       |

102E-16

## 問題 59



生後 3 日の新生児。頭位の吸引分娩で出生した。Apgar スコア 8 点（1 分）であった。生後 24 時間以内に数回嘔吐を認めた。身長 49cm、体重 2,940g、頭囲 32cm、胸囲 30cm。体温 36.5 °C。呼吸数 40/分。心拍数 112/分、整。大泉門 1.5 × 1.5cm、膨隆はない。先進部の頭頂部にびまん性浮腫状の腫脹を認める。頬を触ると口で捕らえようとする。便は黄色調で、血清総ビリルビン 10.0mg/dL である。

この児の所見で誤っているのはどれか。

- |                 |                |
|-----------------|----------------|
| a 産瘤がある。        | b 軽症仮死である。     |
| c 追いかけ反射がある。    | d 生理的範囲の黄疸である。 |
| e 生理的範囲の大泉門である。 |                |

102E-58

## 問題 60



新生児で正しいのはどれか。2つ選べ。

- |                     |                     |
|---------------------|---------------------|
| a 6 頭身である。          | b 大泉門は生後 7 日で閉鎖する。  |
| c Moro 反射は両側性に出現する。 | d 体温は環境による影響を受けやすい。 |
| e 動脈管は呼吸開始とともに閉鎖する。 |                     |

101B-53

## 問題 61



人工栄養と比べて母乳栄養で正しいのはどれか。

- a 便が軟らかい。
- b 蛋白の代謝負担が多い。
- c アレルギーの発症が多い。
- d 呼吸器感染症の罹患率が高い。
- e 乳児ビタミン K 欠乏症の頻度が低い。

—100E-08—

## 問題 62



小児の腹痛の原因として最も多いのはどれか。

- a 便秘症
- b 胆囊炎
- c 腸重積症
- d 急性虫垂炎
- e 鼠径ヘルニア

—100E-36—

# 小児科の総論 3：先天異常

## 3.1 遺伝形式概論

- ・健常人は 22 対（44 本）の常染色体と 2 本の性染色体をもつ。46,XY が男性型、46,XX が女性型である。この染色体上には無数の遺伝子が存在し、様々な特性を発現する。
- ・45,XO や 47,XXY といった数の話は **染色体** 異常の議論。常染色体優性遺伝〈AD〉と  
いった話は **遺伝子** 異常の議論である。両者を混同する学習者が後を絶たないため、これを機に完全に分けて考えて欲しい。
- ・本講座ではまず遺伝子異常について学習する。

遺伝形式による主たる疾患の分類

常染色体優性遺伝〈AD〉	常染色体劣性遺伝〈AR〉	X 染色体劣性遺伝〈XR〉
Marfan 症候群 遺伝性球状赤血球症 Huntington 病 von Hippel-Lindau 病 Charcot-Marie-Tooth 病 多発性囊胞腎（成人型） 骨形成不全症 多発性内分泌腫瘍〈MEN〉 家族性腺腫性ポリポーシス Peutz-Jeghers 症候群 神経線維腫症〈NF〉 結節性硬化症 Ehlers-Danlos 症候群 筋強直性ジストロフィー	<b>代謝</b> 疾患全般 Hurler 症候群 網膜色素変性症 多発性囊胞腎（幼児型） 先天性福山型- 筋ジストロフィー	X 連鎖無 $\gamma$ -glob 血症 Wiskott-Aldrich 症候群 慢性肉芽腫症 血友病 Lesch-Nyhan 症候群 球脊髄性筋萎縮症 Duchenne/Becker 型- 筋ジストロフィー <sup>筋ジストロフィー</sup> 副腎白質ジストロフィー Fabry 病 Hunter 症候群 G-6-PD 欠損症

- ・X 染色体優性遺伝〈XD〉する疾患には **Alport 症候群** と **色素失調症** (See 『皮膚科』) と Rett 症候群とがある。**男** 児が重症となりやすい（ときに致死的で胎内死亡）。
- ・X 染色体を 2 つ所持する際、一方の X 染色体が不活化される現象を **Lyon** 現象と呼ぶ。**女** 性に XR 疾患が発症する原因となる。

● ● ● ● 臨 床 像 ● ● ●

108E-26



Mendel 遺伝様式に従う母斑症で、男児は胎児期に死亡するが、女児では Lyon 現象のため、健常部と病変部が混在する mosaic を呈する遺伝形式はどれか。

- a 常染色体優性遺伝      b 常染色体劣性遺伝      c X 連鎖優性遺伝      d X 連鎖劣性遺伝  
e Y 連鎖遺伝

c (色素失調症と Lyon 現象)

## 3.2 家系図と遺伝計算

- 次世代への遺伝疾患の発症可能性を心配して相談に来る患者も多い。遺伝疾患の有無を家系図にまとめることで、よりスムーズにカウンセリングを施行することが可能となる。

### 家系図記載のルール

- は男性、○は女性。性別不明時は△または◇を使用。
- 発端者（クライアント）は左下に→を付して示す。
- 罹患者は黒く塗りつぶす。
- 死亡者は斜線（右上→左下）入りにする。
- 保因者は中に「・」を示す。
- 同胞（兄弟姉妹のこと）は左側から年長者を示す。
- 同居者は破線で囲う。

- 以下は統一化されたルールではないが、本講座内で使用する表記である。

### 遺伝子表記のルール（medu4 表記）

- AD 遺伝の原因遺伝子を A とする。AA、Aa は発症するが、aa は発症しない。
- AR 遺伝の原因遺伝子を a とする。AA、Aa は発症しないが、aa は発症する。
- X 染色体遺伝の原因遺伝子を X とする。XR 遺伝の場合、XY、X<sup>+</sup>Y は発症するが、X<sup>-</sup>Y は発症しない（保因者となる）。

※常染色体優性疾患を発症しているケースでは Aa と考える（AA は考えない）。

※ XR 遺伝で Lyon 現象をきたした場合、X<sup>+</sup>Y の女性も発症しうる。

- 家系図が提示されて遺伝形式を問われる問題では以下の原則を知っておくと見通しがよい。

- |  |                                    |
|--|------------------------------------|
|  | ① 世代の連続性あり ⇒ <b>優</b> 性遺伝          |
|  | ② 近親婚あり ⇒ <b>AR</b> 遺伝             |
|  | ③ <b>男</b> 性のみの発症 ⇒ XR 遺伝          |
|  | ④ XR 遺伝発症 ⇒ 保因者は <b>母</b> 親のことが多い* |
|  | ⑤ ミトコンドリア DNA ⇒ <b>母</b> 親のみに由来    |

\*Lyon 現象をきたした場合、父親由来の XR 疾患発症もありうる。

## 臨 床 像

107C-19



49歳の男性。病期IVの大腸癌で抗癌化学療法のため入院した。以下のように家族に関する情報を得た。

「既婚です」

「子供が3人おり、上から男、男、女です」

「長男は遠方で就職しており、私は妻と下の2人の子供と同居しています」

「父は胃癌で72歳のときに亡くなりました」

「母は脳卒中で60歳のときに亡くなりました」

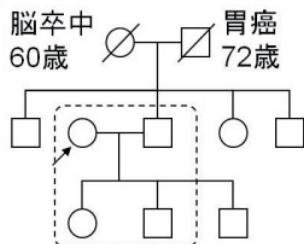
「4人の兄弟姉妹で上から兄、姉、私、弟です」

家系図(①～⑤)を別に示す。

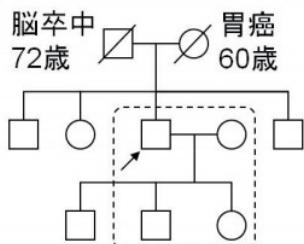
家系図で適切なのはどれか。

- a ① b ② c ③ d ④ e ⑤

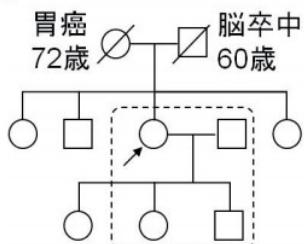
(1)



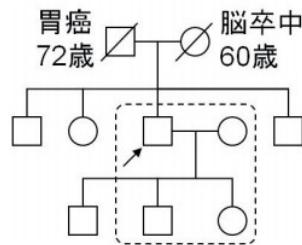
(2)



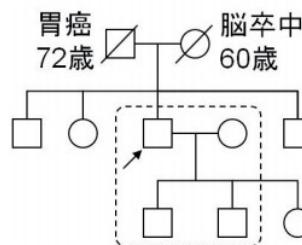
(3)



(4)



(5)



## 【凡例】

発端者:  死亡者:  同居者: 

d (家系図の作成方法)

### 3.3 遺伝カウンセリングと遺伝学的検査

#### A : 遺伝カウンセリング

- ・遺伝関連事項全般について、悩みや不安、疑問を持つクライアントから話を聞き、正確な医学的情報を提供する中で支援を行うプロセス。
- ・クライアントは原則カップルで受ける。検査前のみならず、検査後（結果報告時）にも行われる。医師以外が行うこともでき、認定遺伝カウンセラーという制度もある。
- ・医療者からの情報提供や家族の意見を参考に、クライアント自身が意思決定を行う（医療者が意思決定を誘導してはならない）。

#### B : 出生前検査の種類

- ・児の出生前に、どのような異常があるかを調べる検査を総称して出生前検査、これに基づいて行われる診断を出生前診断と呼ぶ。

出生前検査の種類

	非確定検査（☞陽性でも確定には追加で検査が必要）				確定検査	
名 称	超音波検査	NIPT	コンバインド検査	母体血清マーカー検査	絨毛検査	羊水検査
実施週	いつでも	10週～	11～13週	15～18週	11～14週	15週～
方 法	エコー	母体採血	エコー*+母体採血	母体採血	腹部に穿刺	
流産率	無侵襲なので検査に起因する流産や死産は考えにくい				約1%	約0.3%

\*胎児 **後頸** 部浮腫〈nuchal translucency；NT〉を観察する。  
ヌーカル

#### C : 無侵襲的出生前遺伝学的検査〈NIPT〉

- ・母体 **血液** を分析することで、流産のリスクなしに胎児染色体異常を調べられる検査。妊娠 **10** 週以降に行われる。
- ・対象は **21,18,13 トリソミー** に限定されている。

● ● ● 臨 床 像 ● ● ●

114C-46



32歳の経産婦（2妊1産）。妊娠12週。出生前診断について相談するため、遺伝カウンセリング外来に夫婦で来院した。これまでの妊娠経過に異常を認めない。28歳の時に出産した子供がDown症候群であった。無侵襲的出生前遺伝学的検査〈NIPT〉について知りたいという。

説明として適切なのはどれか。

- a 「羊水を使って検査を行います」
- b 「検査のために流産する確率は0.3%です」
- c 「検査で先天性疾患の80%が診断できます」
- d 「検査の結果が陽性であっても確定診断にはなりません」
- e 「妊娠16週以降にならないと検査することができません」

d (無侵襲的出生前遺伝学的検査〈NIPT〉についての説明)

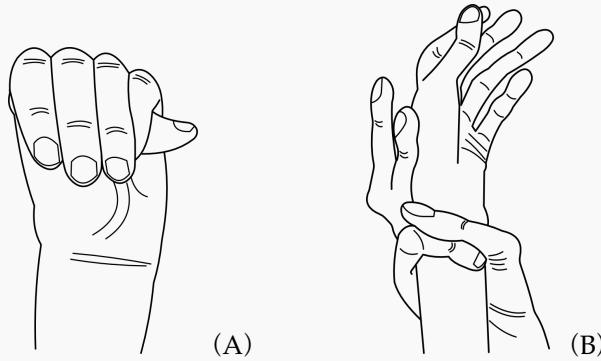
### 3.4 Marfan 症候群

- ・フィブリリン遺伝子の変異が原因となる。 **AD** の遺伝形式をとる。

Marfan 症候群の症候・合併症

高 柱側彎	身長、 クモ	状指趾*、長い手足、 漏斗	胸、鼠径ヘルニア、脊
大動脈弁輪拡張症〈AAE〉・大動脈弁閉鎖不全症〈AR〉、僧帽弁逸脱症〈MVP〉、大動脈瘤・解離、気胸、水晶体 <b>(亜) 脱臼</b> 、近視、青色強膜			

\*手指の徵候としてSteinberg徵候（A）やWalker-Murdoch徵候（B）が知られる。  
　　ス　　タ　　イ　　ン　　バ　　ー　　マ　　ー　　ド　　ック



● ● ● 臨 床 像 ● ● ●

114D-34



20歳の男性。高身長および長い手指を指摘されて受診した。1週前に感冒様症状があり自宅近くの診療所を受診した際に、高身長や長い手指を指摘され、専門の医療機関を受診するよう勧められた。中学時からバレーボール部の選手として活躍している。喫煙歴および飲酒歴はない。父親が34歳で突然死している。15歳の妹も高身長である。意識は清明。身長190cm、体重75kg。脈拍80分/整。血圧132/72mmHg。手足は長く、クモ状手指を認める。胸骨左縁第3肋間を最強点とするII/VIの拡張期雜音を聴取する。呼吸音に異常を認めない。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しない。血液所見：赤血球424万、Hb13.5g/dL、白血球6,800、血小板18万。血液生化学所見：総蛋白7.0g/dL、アルブミン4.3g/dL、AST21U/L、ALT21U/L、尿素窒素13mg/dL、クレアチニン0.6mg/dL。心エコー検査で大動脈基部径の軽度の拡大と大動脈弁逆流とを認める。左室駆出率は60%。胸腹部造影CTでは、大動脈基部の拡大以外の異常所見を認めない。眼科受診で水晶体亜脱臼を認めた。

この患者への説明として適切なのはどれか。

- a 「内分泌異常が原因となる疾患です」
- b 「競技スポーツ参加を制限する必要はありません」
- c 「今後、大血管病変が進行する可能性もあります」
- d 「高身長の妹が同じ疾患に罹患している可能性はありません」
- e 「アンジオテンシン変換酵素〈ACE〉阻害薬の内服は禁忌です」

c (Marfan症候群の患者への説明)

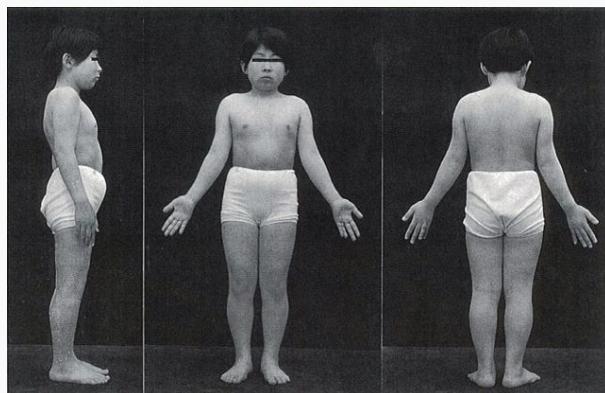
### 3.5 Turner 症候群

- ここから染色体の異常に話を移す。
- Turner 症候群は **45,XO** の染色体異常により種々の症候を呈する疾患である。

Turner 症候群の症候・合併症

<b>低</b>	身長、	<b>樋状</b>	胸、翼状頸、	<b>外</b>	反肘、	<b>卵巣</b>	性無月経（原発性）、リンパ浮腫（手指や足背）、中手骨や中足骨の大動脈縮窄（CoA）、腎奇形、腸回転異常症、（以下、主に成人例で）内臓脂肪蓄積型肥満、高血圧症、糖尿病、骨粗鬆症
<b>短縮</b>							

※精神発達は正常である。



(91F-02 ; 14 歳女子)

- 血中のエストロゲンが **低** 値、LH と FSH が **高** 値を示す。血中コレステロールは **高** 値となる。
- 骨端線閉鎖前にはエストロゲンや **成長** ホルモンの補充が有効。思春期以降では Kaufmann 療法を行う。

#### Kaufmann療法

カウフマン

- エストロゲンとプロゲスチンとを補充する治療。

※低用量ピル（See 『産婦人科』）と類似の治療であるが、ホルモンの配合と目的が異なる。

- 性器の萎縮予防や卵巣の負荷軽減\*、月経周期の形成を目的とする。

\*本治療自体は排卵誘発作用を持たないが、軽微な卵巣性無月経では一定期間の治療終了後に自然排卵がみられることがある（リバウンド現象）。

● ● ● ● 臨 床 像 ● ● ●

111D-24



18歳の女子。これまでに一度も月経がないことを主訴に来院した。身長144cm、体重48kg。脈拍84/分、整。血圧110/76mmHg。首の両側の皮膚が広く、余っているように見える。上肢は肘から遠位が外反している。外陰は女性型。腹部超音波検査で子宮は小さく卵巣は確認できない。乳房はTanner I度。陰毛はTanner II度。血液生化学所見：LH 34mIU/mL（基準1.8～7.6）、FSH 39mIU/mL（基準5.2～14.4）、エストラジオール10pg/mL（基準25～75）。心エコー検査で大動脈基部に拡大を認めない。

適切な治療はどれか。

- |                   |             |
|-------------------|-------------|
| a エストロゲン・プロゲスチン療法 | b ゴナドトロピン療法 |
| c プロゲスチン療法        | d クロミフェン療法  |
| e エストロゲン療法        |             |

a (Turner症候群の治療)

### 3.6 Klinefelter 症候群 [△]

- ・減数分裂時の X 染色体不分離が原因で **47,XXY** (最多)などの染色体を呈する疾患。  
※ 48,XXXYYなどの型も存在する。X の数が多いほど予後不良である。
- ・内性器、外性器の形状は **男** 性型であるが、精巣の発育不全がみられる。

Klinefelter 症候群の症候・合併症

<b>高</b>	身長、長い手足、性腺機能低下、女性化乳房、軽度知能低下
<b>悪性腫瘍</b>	、糖尿病、骨粗鬆症

- ・血中のテストステロンが **低** 値、LH と FSH が **高** 値を示す。
- ・GnRH 負荷試験では **過剰** 反応、ゴナドトロピン負荷試験では **無** 反応となる。



101G-50



17歳の男子。二�性徴発現の遅れを主訴に来院した。身長 176cm、体重 60kg。手足が長い。女性化乳房がみられる。外性器は男性型で、精巣は小さく、陰毛を認めない。染色体核型は 47,XXY である。

この疾患で正しいのはどれか。2つ選べ。

- |                         |                  |
|-------------------------|------------------|
| a 光線過敏がみられる。            | b 高度の知能障害を伴う。    |
| c 悪性腫瘍を合併しやすい。          | d テストステロンは高値を示す。 |
| e 減数分裂の X 染色体不分離が原因である。 |                  |

c,e (Klinefelter 症候群について)

### 3.7 Down 症候群 <21 トリソミー>

- ・ **21** trisomy により、種々の症候を呈する疾患。
  - ・ 疫学的に全年齢の女性から出生する確率は 1/1,000。35 歳の女性だと 1/**300**。40 歳だと 1/100 とされる。片親が本症の場合、児への遺伝率は高い。
  - ・ 成因としては染色体の不分離による標準型（95 %）と、親の染色体転座が原因となる転座型\*（3 %）、正常細胞と trisomy 細胞が個体中に混在しているモザイク型（1~2 %）がある。
- \*転座型では染色体核型検査にて 21 番以外の他染色体に異常がみられる。

Down 症候群の症候・合併症

<b>低</b>	身長、肥満、小頭症、精神発達遅滞、 内眼角贅皮、鼻根部平坦、耳介低位、四肢短縮、筋緊張低下、手掌单一屈曲線	<b>白内</b>	障、円錐角膜、両眼間解離、先天性心疾患 (ASD、VSD、ECD、PDA など)、白血病 (M <b>7</b> と ALL が多い)、一過性骨髓異常増殖症 < TAM >、環軸椎亜脱臼、クレチニン症 (甲状腺機能低下症)、消化管奇形 (先天性 <b>十二指腸</b> 閉鎖症など)
----------	--	-----------	---



(89C-01；6 歳男児・Down 症候群の顔貌)

- ・ 生命予後はよく、平均寿命は 50 歳を超える。
- ・ 次子以降の再現率はやや高め（～3 倍）であるため、遺伝カウンセリングの適応となる。

#### 一過性骨髓異常増殖症 < TAM >

- ・ 新生児期に末梢血中で白血病様の芽球増加がみられる病態。肝脾腫や血小板減少もみられる。Down 症候群に合併しやすい。
- ・ 生後 3 か月以内に軽快することが多いため、経過観察とする。

臨
床
像

104G-47

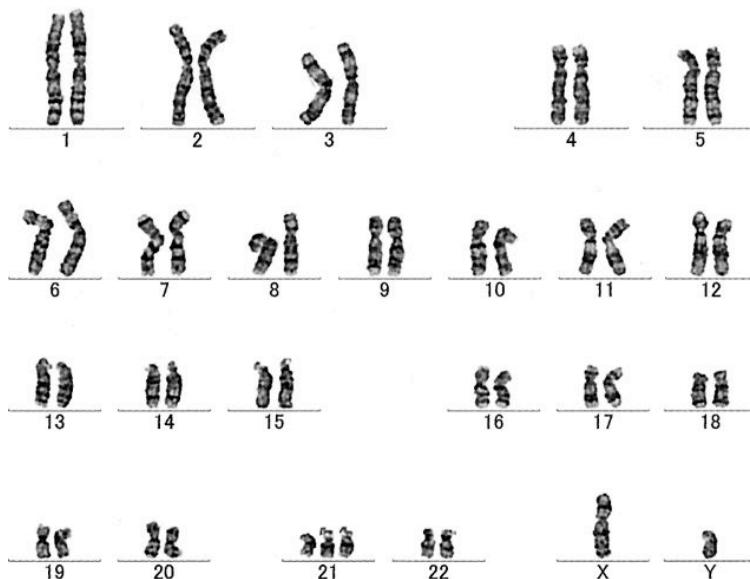


生後 15 日の新生児。第 2 子として正期産、頭位分娩で出生した。筋緊張低下、独特の顔貌、手掌の猿線、耳介低位などを認める。両親の了解を得て染色体検査を実施した。20 個中 20 の細胞全てに図に示すような核型を認めた。

親に対する説明として正しいのはどれか。

- a 「兄弟の染色体検査が必要です」
- b 「両親の染色体検査が必要です」
- c 「次の子が同じ病気になる確率は約 25 %です」
- d 「次の子が男児なら同じ病気になる確率は約 50 %です」
- e 「次の子が同じ病気になる確率は性別に関連しません」

染色体核型報告書



e (Down 症候群児の親への説明)

### 3.8 Edwards 症候群 <18 トリソミー> [△]

- 18 trisomy により種々の症候がみられる疾患。出生児約 5,000 人に 1 人の頻度で発生。
- 胎内にて羊水 **過多** がみられ、これにより早産をきたし、低出生体重児となることが多い (21, 18, 13 trisomy すべてに共通する事項)。

#### Edwards 症候群の症候・合併症

後頭突出、脳室拡大、小脳低形成、手関節屈曲、	<b>指</b>	の重なり、耳介低位、鼻
高位、小口症、小顎症、	<b>振り椅子</b>	状足底（船足底）
先天性心疾患 (VSD, ECD, PDA, TOF など)		

- 予後不良で大半は 1 年以内に死亡する（心奇形に伴う心不全や呼吸不全が原因）。

#### Patau症候群 <13 トリソミー>

- 虹彩欠損や口唇・口蓋裂、臍帶ヘルニア、停留精巢、多指・多趾症、**全前脳胞** 症を見る。精神発達遅滞もきたす。
- 予後不良で大半は半年以内に死亡する。

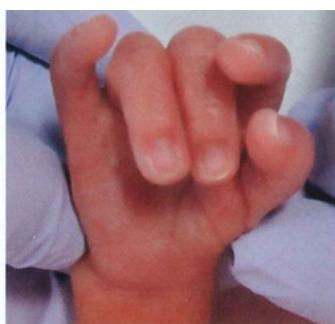
## 臨 床 像

112F-51

日齢 0 の新生児。母親は 42 歳、1 回経妊 1 回経産婦。妊娠 19 週の胎児超音波検査で脳室拡大、小脳低形成、心奇形が認められた。妊娠 37 週に骨盤位のため帝王切開で出生した。出生後から自発呼吸が微弱であり、人工呼吸管理を施行した。身長 41.5cm (-2.42SD)、出生時体重 1,528g (-3.72SD)、頭囲 31.5cm (-0.83SD)。体温 36.1 °C。心拍数 144/分、整。血圧 60/30mmHg。四肢末梢に軽度の冷感を認める。大泉門は平坦、軟で、2 × 2cm と開大している。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しない。腸雜音は弱い。筋緊張は弱い。外性器は男性型である。胸部エックス線写真で心胸郭比 58 % であった。頭部、手および足の写真を別に示す。

考えられる疾患はどれか。

- |                |                   |              |
|----------------|-------------------|--------------|
| a ネコ鳴き<5p->症候群 | b 13 trisomy      | c 18 trisomy |
| d Down 症候群     | e Klinefelter 症候群 |              |



c (18 trisomy の診断)

### 3.9 猫鳴き症候群 <5番短腕欠損> [△]

- ・5番染色体の短腕欠失<5p->により、種々の症候を呈する疾患。
- ・『甲高い子猫のような泣（鳴）き声』が特徴的であり、疾患名の由来となっている。

#### 猫鳴き症候群の症候・合併症

円形顔貌、知能低下、小頭症、両眼解離、耳介低位、小顎症、筋緊張低下	
腎	奇形（心奇形を伴うことはごく稀）

- ・心不全や呼吸不全で死亡する症例も一部あるが、生命予後は良好である。

## 臨 床 像

97A-04

4か月の女児。元気がないということで来院した。在胎38週、体重1,840gで出生し、仮死はなかった。生直後から、かん高い子猫のような泣き声である。身長52cm、体重3,720g、頭囲32cm、胸囲33cm。丸顔で両眼距離が広く、瞼裂は外側で下方を向き、耳介は低位で、顎が小さい。筋緊張が低下し、弱々しい感じがする。

この疾患で正しいのはどれか。

- |                 |                |
|-----------------|----------------|
| a 母系遺伝である。      | b 5番染色体の異常による。 |
| c 知能は正常である。     | d 心奇形を伴う。      |
| e 主な死因は声門浮腫である。 |                |

b (猫鳴き症候群について)



科目 Chap-Sec	問 題	解 答
(小 3-1)	X 染色体優性遺伝する 3 つの疾患は？	Alport 症候群、色素失調症、Rett 症候群
(小 3-1)	X 染色体劣性遺伝する 2 つの筋ジストロフィーは？	Duchenne 型、Becker 型
(小 3-1)	X 染色体を 2 つ所持する際に一方が不活化される現象を何と呼ぶ？	Lyon 現象
(小 3-2)	疾患に世代の連続性がある場合どのような遺伝形式を考える？	優性遺伝
(小 3-2)	X 染色体劣性遺伝〈XR〉の疾患を発症した場合、保因者は誰が多い？	母親
(小 3-2)	ミトコンドリア DNA は父母どちらに由来する？	母親のみ
(小 3-3)	出生前検査のうち、確定検査を 2 つ挙げると？	絨毛検査、羊水検査
(小 3-3)	無侵襲的出生前遺伝学的検査〈NIPT〉の検体は？	母体の血液
(小 3-3)	コンバインド検査のエコー検査で注目するポイントは？	胎児後頸部浮腫〈NT〉の有無
(小 3-4)	Marfan 症候群の遺伝形式は？	常染色体優性〈AD〉遺伝
(小 3-4)	Marfan 症候群の身体的特徴を 3 つ挙げると？	高身長、クモ状指趾、長い手足、漏斗胸、鼠径ヘルニア、脊柱側弯などから 3 つ
(小 3-4)	Marfan 症候群と同様の特徴的強膜所見をみる疾患は？	骨形成不全症（青色強膜）
(小 3-5)	Turner 症候群ではどのような染色体異常をみる？	45,XO
(小 3-5)	Turner 症候群を疑う背景としてある小児の心疾患は？	大動脈縮窄症〈CoA〉
(小 3-5)	Turner 症候群に対し、骨端線閉鎖前と思春期以降にそれぞれ行う薬物治療は？	骨端線閉鎖前はエストロゲンや成長ホルモンの補充、思春期以降は Kaufmann 療法
(小 3-6)	Klinefelter 症候群では主にどのような染色体異常をみる？	47,XXY
(小 3-6)	Klinefelter 症候群の 3 つの合併症は？	悪性腫瘍、糖尿病、骨粗鬆症
(小 3-6)	Klinefelter 症候群の患者が血中にて低値を示すホルモンは？	テストステロン
(小 3-7)	Down 症候群ではどのような染色体異常をみる？	21 trisomy
(小 3-7)	Down 症候群に合併しやすい 2 つの白血病は？	M7、ALL
(小 3-7)	母体年齢が上がることで Down 症候群の児が生まれる確率はどうなる？	上がる
(小 3-8)	Edwards 症候群〈18 trisomy〉患者の手足にみられる症候を 3 つ挙げると？	手関節屈曲、指の重なり、振り椅子状〈船〉足底
(小 3-8)	Patau 症候群〈13 trisomy〉の生命予後は？	極めて不良（大半が半年以内に死亡）
(小 3-9)	猫鳴き症候群ではどのような染色体異常をみる？	5 番染色体の短腕欠失〈5p-〉
(小 3-9)	猫鳴き症候群にみられる合併症は？	腎奇形
(小 3-9)	猫鳴き症候群の予後は良いか悪い？	良い

◆ ◆ ◆ 練 習 問 題 ◆ ◆ ◆

## 問題 63



第1子（3歳男児）が臨床的に Duchenne 型筋ジストロフィーと診断されている両親が遺伝カウンセリングを受けるために来院した。第1子はこれまで遺伝子検査を受けたことがない。他に Duchenne 型筋ジストロフィーと診断されている家族はない。

正しいのはどれか。

- a 母親は本疾患の確定保因者である。
- b 本疾患に突然変異による発症はない。
- c 女性が本疾患の症状を示すことはない。
- d 本疾患の遺伝子検査の感度は 100 % である。
- e 第1子の遺伝子検査が陰性でも診断は変わらない。

— 116C-52 —

## 問題 64



25歳の女性。3か月前に虫垂炎で入院した際行われた腹部超音波検査で腎臓の異常を指摘され、母の腎臓病が遺伝していないか心配で検査を希望して来院した。母は58歳で、遺伝性腎疾患のため1か月前から透析している。母方祖父も60歳から同病で透析をしており、5年前に脳出血で亡くなった。父方の家系に同病の人はいない。身長160cm、体重51kg。血圧110/70mmHg。脈拍80分、整。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟で、腫瘍は触知しない。尿所見：蛋白（-）、糖（-）、潜血反応（-）。腹部造影CTを別に示す。母と同病であると診断された。近く、結婚予定で挙児希望がある。パートナーの家系に同病の人はいない。

この患者の子どもが同遺伝性腎疾患有する確率はどれか。

- a 男児は0%、女児は0%
- b 男児は50%、女児は0%
- c 男児は0%、女児は50%
- d 男児は25%、女児は25%
- e 男児は50%、女児は50%



— 115C-41 —

## 問題 65

精神発達遅滞をきたさないのはどれか。

- a 13 trisomy
- b Down 症候群
- c Marfan 症候群
- d Angelman 症候群
- e Prader-Willi 症候群

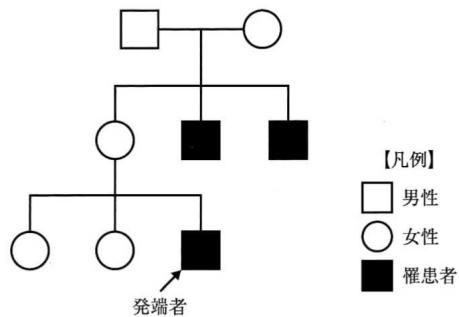
113A-06

## 問題 66

家系図を以下に示す。

この家系図における遺伝形式を呈するのはどれか。

- a Duchenne 型筋ジストロフィー
- b Sturge-Weber 症候群
- c フェニルケトン尿症
- d 神経線維腫症 I 型
- e Huntington 病



113F-23

## 問題 67

日齢 0 の新生児。在胎 35 週 1 日で早期破水があり、同日に経腔分娩で出生した。出生時は身長 44cm、体重 1,960g、頭囲 30.0cm で、心拍数は 120/分であった。自発呼吸が微弱で全身にチアノーゼを認めたため、酸素投与を開始した。啼泣時に強直してチアノーゼと SpO<sub>2</sub> の低下とを認める。両側の多指症および多趾症と両側停留精巣とを認める。合併する腹壁異常の写真を別に示す。

基礎疾患を診断するために行うべき検査はどれか。

- a 頭部 CT
- b 腹部 CT
- c 染色体検査
- d 脘帯病理組織学的検査
- e 全身骨エックス線撮影



112C-46

## 問題 68



日齢 4 の新生児。在胎 39 週、出生体重 2,900g で出生した。出生時に切れあがった目、低くて広い鼻根などの顔貌と心雜音、肝脾腫を認めた。血液所見：Hb 9.8g/dL、白血球 32,000（芽球様幼若細胞 70 %）、血小板 3.5 万。心エコー検査で心室中隔欠損症を認めた。その後、血液所見は日齢 10 で正常化した。

この患児に今後合併する可能性が高いのはどれか。

- a 甲状腺機能低下症
- b 思春期早発症
- c 筋緊張亢進
- d 難治性下痢
- e 神經芽腫

112D-44

## 問題 69



Turner 症候群の成人期にきたしやすいのはどれか。3つ選べ。

- a 無月経
- b 骨粗鬆症
- c 耐糖能異常
- d 下垂体機能低下症
- e 低コレステロール血症

111A-19

## 問題 70



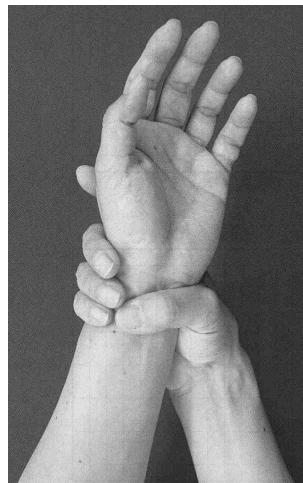
健常成人の手の写真（A、B）を別に示す。

これらの握り方や組み方が特徴的な所見を示すのはどれか。

- a Cushing 症候群
- b Ehlers-Danlos 症候群
- c Klinefelter 症候群
- d Marfan 症候群
- e Turner 症候群



(A)



(B)

111I-16

## 問題 71



血友病 A に罹患した父親をもつ女性が、健常な夫との間の挙児希望のため遺伝カウンセリング外来を受診した。女性に血友病 A の発症はない。女児が生まれた場合、血友病 A の保因者となる確率はどれか。

- a 0 %
- b 25 %
- c 50 %
- d 75 %
- e 100 %

110B-17

## 問題 72



42歳の初妊婦。妊娠31週5日。羊水過多のため精査目的で紹介されて来院した。超音波検査で胎児推定体重1,250g、羊水指数〈AFI〉28.5cm（基準5～25）であり、胎児に房室中隔欠損を認め、心内膜床欠損症が疑われた。胎児の腹部超音波像（A、B）を別に示す。

最も考えられる胎児の疾患はどれか。

- |              |                   |            |
|--------------|-------------------|------------|
| a 13 trisomy | b 18 trisomy      | c Down 症候群 |
| d Turner 症候群 | e Klinefelter 症候群 |            |



(A)



(B)

110D-50

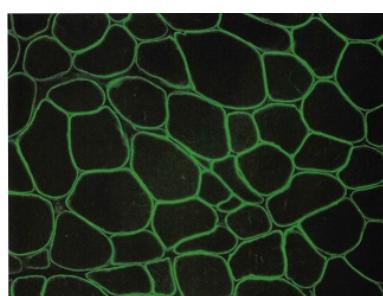
## 問題 73



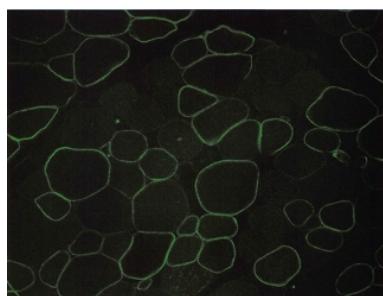
25歳の女性。健康診断で左室肥大を指摘され、精査を希望して来院した。筋力低下は自覚していない。両親は血族婚ではない。弟は幼少時から走るのが遅く、9歳ころから車椅子を使用するようになり、21歳の現在、マスク式人工呼吸器を使用し寝たきりである。意識は清明。身長158cm、体重46kg。体温36.2°C。脈拍72/分、整。血圧112/70mmHg。呼吸数16/分。筋萎縮はないが両下肢の近位筋に徒手筋力テストで4程度の筋力低下を認める。血液生化学所見：CK 200U/L（基準30～140）。右大腿四頭筋生検のジストロフィン免疫染色標本を別に示す。

この免疫染色の異常所見の原因はどれか。2つ選べ。

- |                 |                  |
|-----------------|------------------|
| a Lyon 現象       | b X 染色体 trisomy  |
| c X 染色体短腕欠失     | d 21 染色体 trisomy |
| e ジストロフィン遺伝子小欠失 |                  |



正常対照



本患者

110I-74

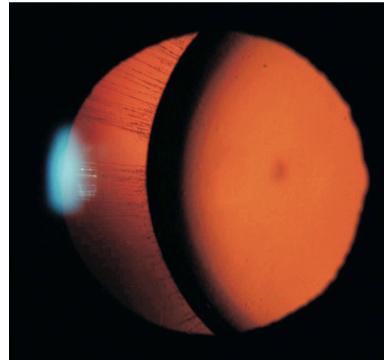
## 問題 74



44歳の女性。左眼の視力低下を主訴に来院した。3日前に左眼が見えにくくなつたことに気付いた。外傷の既往はない。身長179cm、体重60kg。矯正視力は右1.5、左0.5。左眼の細隙灯顕微鏡写真（散瞳下、徹照による観察）を別に示す。眼底に異常を認めない。

この疾患で見られる可能性が高いのはどれか。

- a クモ指      b 関節炎      c 胸腺腫瘍      d 陰部潰瘍      e 知的障害



109A-26

## 問題 75



9歳の女児。歩行時の下肢痛を主訴に母親に連れられて来院した。1か月前から歩行時に両大腿から股関節部に疼痛があるため受診した。Down症候群がある。股関節の変形障害に対し手術予定となった。術前検査として撮影した頸椎エックス線写真（A、B、C）を別に示す。

所見として正しいのはどれか。

- |             |           |           |
|-------------|-----------|-----------|
| a 頸椎椎間板ヘルニア | b 環軸関節亜脱臼 | c 後縦靭帯骨化症 |
| d 黄色靭帯骨化症   | e 頸椎症     |           |



後屈位

(A)



中間位

(B)



前屈位

(C)

109D-43

## 問題 76



41歳の男性。労作時息切れを主訴に来院した。2、3か月前から坂道を歩くと息切れを自覚するようになり、1か月前から夜間就眠時にも呼吸困難を自覚するようになり受診した。18歳時に気胸で入院した。父親が心臓病を指摘されている。兄弟が3人おりいずれも高身長である。身長188cm、体重62kg。脈拍84分、整。血圧110/34mmHg。胸骨左縁第3肋間を最強点とするIII/VIの拡張期雜音を聴取する。胸部エックス線写真（A、B）を別に示す。血液生化学検査、呼吸機能検査、心エコー検査および胸部造影CTを予定した。

認められる可能性が高いのはどれか。

- a CRP高値
- b 僧帽弁逆流
- c 大動脈基部拡大
- d 閉塞性換気障害
- e 肺動脈主幹部拡大



(A)



(B)

109I-53

## 問題 77



Down症候群の合併症でまれなのはどれか。

- a 固形腫瘍
- b 消化管閉鎖
- c 環軸椎亜脱臼
- d 先天性心疾患
- e 甲状腺機能異常

108G-12

## 問題 78



13歳の女子。低身長と無月経とを主訴に来院した。周産期に異常はなかった。生来小柄であり、低身長に気付いていたが、精査を受けたことはなかった。初経は発来していない。身長130cm（-3.5SD）、体重23kg（-3.0SD）。体温36.2°C。脈拍80分、整。血圧104/66mmHg。呼吸数12分。SpO<sub>2</sub>98%（room air）。胸骨右縁第2肋間を最強点とするIII/VIの収縮期雜音を認める。呼吸音に異常を認めない。外反肘を認める。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しない。皮膚に皮疹を認めない。陰毛を認めない。乳房は発達していない。尿所見と血液生化学所見とに異常を認めない。胸部エックス線写真に異常を認めない。

この患者の診断や病態に対する検査で**重要でない**のはどれか。

- a 染色体分析
- b 心エコー検査
- c 血中FSH測定
- d スパイロメトリー
- e 手エックス線撮影

108I-42

## 問題 79



35 歳の女性から 21 trisomy の児が出生する確率に最も近いのはどれか。

- a 1/10      b 1/300      c 1/1,000      d 1/3,000      e 1/10,000

107E-18

## 問題 80



40,000 人に 1 人の割合で発症する常染色体劣性遺伝性疾患がある。

集団が均質であるとき、この疾患の保因者頻度はどれか。

- a 100 人に 1 人      b 400 人に 1 人      c 1,000 人に 1 人      d 10,000 人に 1 人  
e 40,000 人に 1 人

106E-26

## 問題 81



症候と原疾患の組合せで誤っているのはどれか。

- a 十二指腸閉鎖症 —— Turner 症候群  
b 心奇形 —— 18 trisomy  
c 全前脳胞症 —— 13 trisomy  
d 膀胱欠損 —— Mayer-Rokitansky-Küster 症候群  
e 低身長 —— Down 症候群

106I-02

## 問題 82



14 歳の女子。低身長と初経の遅れとを主訴に母親に伴われて来院した。身長 140cm、体重 45kg。第二次性徴はみられず、翼状頸と外反肘とを認める。

この疾患で正しいのはどれか。

- a 子宮は存在しない。      b 多嚢胞状の卵巣である。  
c 血中 FSH は高値を示す。      d 染色体数は 47 本である。  
e 先天性心疾患の合併頻度が高い。

105I-50

## 問題 83



母親のみに由来するのはどれか。

- a X 染色体
- b Y 染色体
- c リボソーム RNA
- d ミトコンドリア DNA
- e メッセンジャー RNA

102C-03

## 問題 84



遺伝カウンセリングで正しいのはどれか。

- a 染色体異常は対象としない。
- b 医師以外の者が行ってはならない。
- c 説明内容を記載した医療記録は破棄する。
- d 医師はクライアントの診断検査要求を拒否できない。
- e クライアントの意思決定を医師が誘導してはならない。

101B-17

## 問題 85



染色体の構造異常がみられるのはどれか。

- a Down 症候群
- b 猫鳴き症候群
- c Marfan 症候群
- d Turner 症候群
- e Klinefelter 症候群

101F-06

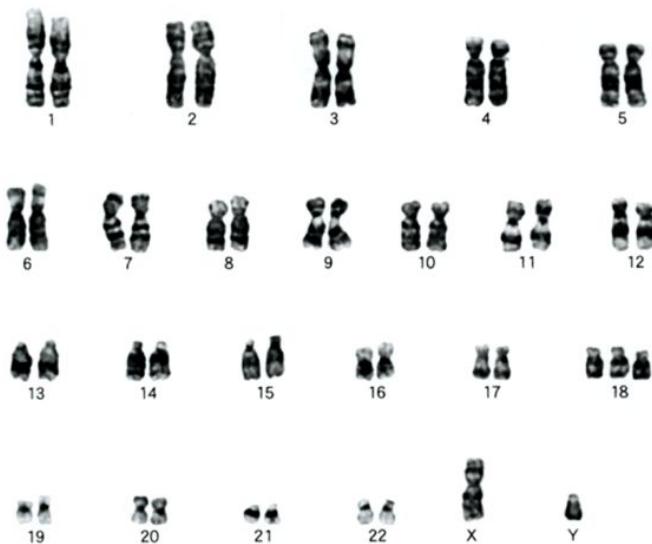
## 問題 86



羊水染色体検査結果の写真を別に示す。

正しいのはどれか。

- a 巨大児が多い。
- b 羊水過少が多い。
- c 児は猫のように泣く。
- d 表現型は女児である。
- e 生後 6 か月の生存率は低い。



100B-05

# 小児の腎

## 4.1 多発性囊胞腎（PKD）

- 腎に多数の囊胞が形成される遺伝性疾患。

### A : ADPKD

- 常染色体優性遺伝（AD）の形式をとる PKD。
- 40 歳ころまで自覚症状はなく、血尿や蛋白尿、腹痛などを主訴に来院する。

#### ADPKD の症候・合併症

尿うつ滞（尿路感染や尿路結石）、囊胞	<b>出血</b>	、浮腫、消化管の圧排症状（食欲不振や腸閉塞）
<b>高</b>	血圧、 <b>脳動脈瘤</b>	、心臓弁膜症（MR や AR）、大腸憩室、Potter 症候群、他臓器の囊胞（ <b>肝</b> 、肺、脾、子宮など）

※囊胞感染では尿培養検査は陽性になりにくい。

- 腎は腫大し、超音波検査や CT にて **両** 側性の多数の囊胞を指摘できる。
- 高血圧や浮腫に対する対症療法（減塩、降圧薬投与、利尿薬投与など）を行う。囊胞が腫大して圧排症状を呈した場合や感染した場合、穿刺・ドレナージも有効。末期には血液透析導入となる。治療抵抗例では腎摘出術・腎移植も考慮される。
- 40 歳ころから徐々に腎機能が低下し、60 歳代までに約半数が末期腎不全に至る。
- 進行抑制に **バソプレシン V2 受容体拮抗** 薬（トルバプタン）が有効。

### B : ARPKD

- 常染色体劣性遺伝（AR）の形式をとる PKD。
- 門脈圧亢進症や肝脾腫、食道靜脈瘤、Potter 症候群を合併する。
- 新生児期に約 30 %が呼吸不全で死亡する。思春期までに末期腎不全、高血圧を呈する。

## 臨 床 像

111G-44

32歳の女性。腹部膨満感を主訴に来院した。母親が慢性腎不全で血液透析を受けている。両側季肋部から両側側腹部に腫瘍を触知し、軽度の圧痛を認める。血圧 146/92mmHg。尿所見：蛋白（±）、潜血（-）。血液生化学所見：尿素窒素 20mg/dL、クレアチニン 1.2mg/dL。左の側腹部の腹部超音波像（A）と腹部CTの冠状断像（B）とを別に示す。

次に行うべき検査はどれか。

- a 腎生検
- b 頭部MRA
- c 排泄性尿路造影
- d 下部消化管内視鏡
- e ガリウムシンチグラフィ



(A)



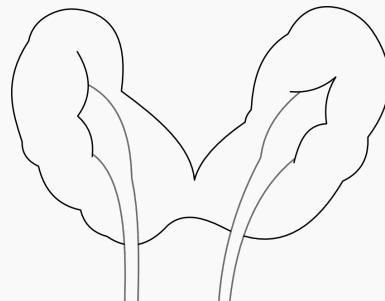
(B)

b (多発性囊胞腎の検査)

## 4.2 馬蹄鉄腎と海綿腎 [△]

### A : 馬蹄鉄腎 <horseshoe kidney>

- 左右の腎が下極で融合している状態。腎長軸線は腎の **尾** 側で交叉する。



- 尿管は融合部の **腹** 側を走行するため圧迫され、**水腎** 症、尿路結石、尿路感染を見る。
- 腹部腫瘤を触知し、背屈位で腹痛を見る。

### B : 海綿腎 <medullary sponge kidney>

- 腎髓質乳頭内の集合管が拡張、変形し、小囊胞を形成した病態。**両** 側性が多い。
- 尿路感染や腎 **結石** がみられやすい。これによる発熱、血尿、腹痛を主訴とする。  
※中高年でこれらの症候から発見されることが多い。
- 腎盂造影にて乳頭部に扇状/花束状/ブドウ房状/ブラシ状の像がみられる。

臨 床 像

97H-46

馬蹄鉄腎で正しいのはどれか。2つ選べ。

- |                   |                |
|-------------------|----------------|
| a 融合腎の一種である。      | b 常染色体優性遺伝である。 |
| c 腎長軸線は腎の頭側で交叉する。 | d 尿管は腎の後面を通る。  |
| e 水腎症の原因となる。      |                |

a,e (馬蹄鉄腎について)

### 4.3 膀胱尿管逆流〈VUR〉

- ・膀胱に溜まった尿が尿管・腎盂へ逆流する病態。**乳児** 期に発症することが多い。
- ・反復する尿路感染（**腎孟腎炎**など）の原因となる。
- ・確定診断には**排尿時膀胱尿道造影**が有用。**緩徐**ながら腎機能低下を認めるため、**DMSA腎シンチグラフィ**で腎障害の評価を行う。
- ・感染症の存在下では尿検査（グラム染色や培養）を実施し、抗菌薬を投与する。
- ・成長とともに自然軽快することもあるため、まずは排尿コントロールや尿路感染の防止（抗菌薬の**予防投与**）といった保存的治療を試みる。重症例では**膀胱尿管逆流防止術**も行われる。近年は充填物質を内視鏡的に注入する低侵襲治療も行われている。
- ・VUR消失後も逆流性腎症の進行を見ることがある。そのため、長期にわたる経過観察が必要。



113D-49



2歳の男児。1歳5か月ころから時々高熱をきたし、尿路感染症の診断で治療を受けていた。昨日夜から38℃台の発熱があり、軽快しないため来院した。尿所見：蛋白1+、糖(-)、潜血1+、沈渣に赤血球1~4/HPF、白血球50~99/HPF。血液所見：赤血球488万、Hb 12.4g/dL、Ht 37%、白血球14,800、血小板30万。血液生化学所見：総蛋白6.9g/dL、AST 29U/L、ALT 18U/L、尿素窒素9mg/dL、クレアチニン0.5mg/dL、CRP 8.6mg/dL。尿沈渣のGram染色でGram陰性桿菌を認めた。急性腎孟腎炎と診断し、抗菌薬で治療を行った。解熱後の排尿時膀胱尿道造影像を別に示す。

適切な治療法はどれか。

- |         |              |         |
|---------|--------------|---------|
| a 腎孟形成術 | b 尿管カテーテル留置術 | c 尿道切開術 |
| d 膀胱拡大術 | e 膀胱尿管逆流防止術  |         |

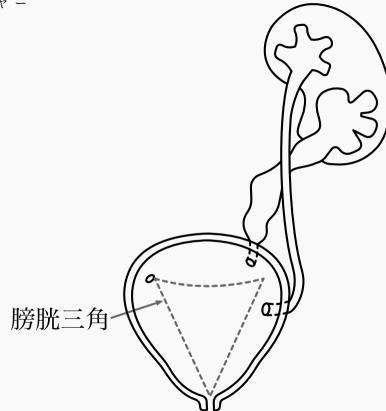


e (膀胱尿管逆流〈VUR〉の治療法)

## 4.4 重複腎孟尿管と尿管異所開口・尿管瘤 [△]

### A : 重複腎孟尿管

- ・腎から尿管が2本出る奇形。
- ※腎孟と尿管が2つずつ存在するものを「完全」、尿管が合流するものを「不完全」と分類する。
- ・上腎孟に端を発する尿管は膀胱の下方または膀胱外へ、下腎孟からのものは膀胱上方へ開口することが多い (Weigert-Meyerの法則)。  
（Weigert-Meyerの法則）



- ・膀胱では尿管が通常の膀胱三角へ開口しないことが多く、これによる **膀胱尿管逆流** を合併する。
- ・上方腎孟からの尿管では尿管異所開口や尿管瘤も合併する。
- ・検査では **静脈性尿路** 造影が有効。

### B : 尿管異所開口 〈異所性尿管〉

- ・尿管が膀胱頸部や膀胱外 ( **膣** 、会陰など) に開口する奇形。重複腎孟尿管に合併やすい。
- ・ **尿失禁** が主訴となる (「下着が常に濡れる」)。
- ・検査としては静脈性尿路造影が有用。

### C : 尿管瘤

- ・尿管の下端が瘤状に膨らんだ状態。完全重複腎孟尿管の上半腎尿管にみられやすい。
- ・尿の通過障害により、水腎・水尿管をみる。膀胱尿管逆流 (VUR) も呈する。
- ・女児では外尿道口から瘤が脱出することがある。
- ・尿路造影で cobra head sign をみる。

● ● ● ● 臨 床 像 ● ● ●

112A-32



7歳の女児。3歳でオムツが取れたにもかかわらず、下着が常に少し濡れていることを主訴に来院した。本人は「お漏らしはしていない」と言う。静脈性尿路造影では両側に完全重複腎孟尿管を認める。膀胱鏡検査で右側に2個、左側に1個の尿管口を認める。

尿失禁の原因はどれか。

- a 下大静脈後尿管
- b 後部尿道弁
- c 尿管異所開口
- d 尿管瘤
- e 膀胱尿管逆流

c (完全重複腎孟尿管に合併した尿管異所開口の診断)

## 4.5 Alport 症候群 [4]

- IV型コラーゲン の形成異常により糸球体基底膜が障害される病態。XDの遺伝形式をとる。
- 男性は進行が速く、予後が悪い（30歳代までには末期腎不全となる）。女性は軽症なことが多い。
- 腎炎症状（血尿がメインとなる）のほか、耳症状（めまいや両側性の感音難聴）と眼症状（白内障など）を見る。
- 電子顕微鏡では糸球体基底膜の多層性肥厚を見る。

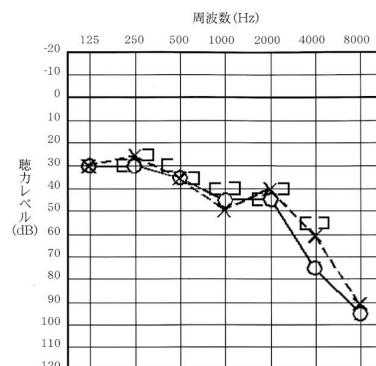
### 臨 床 像

102A-43

21歳の男性。難聴を主訴に来院した。10歳ころから両側難聴があったが原因不明と言われていた。3年前から両側難聴が進行し、昨年から補聴器を装用している。時々、浮動性めまいを自覚している。また、家族性腎炎の診断で7歳から透析を受けている。オージオグラムを別に示す。

考えられる疾患はどれか。

- |                        |                        |                   |
|------------------------|------------------------|-------------------|
| a Alport 症候群           | b Bartter 症候群          | c Goodpasture 症候群 |
| d Treacher Collins 症候群 | e von Recklinghausen 病 |                   |



a (Alport 症候群の診断)

## 4.6 Wilms 腫瘍 〈腎芽腫〉

- ・3歳前後に急速に発症する腎の悪性腫瘍。
- ・発熱、嘔気・嘔吐、腹痛、腹部膨満、血尿をみる。腫瘍由来のレニン産生により高血圧もみられる。
- ・**肺** 転移をきたしやすい。
- ・腫瘍は触診にて弹性硬であり、腹部画像検査では表面**平滑**で正中を超える**ない**腫瘍をみる。
- ・尿路奇形や**虹彩**欠損を合併する。
- ・治療には外科手術後、放射線療法と化学療法を施行する。

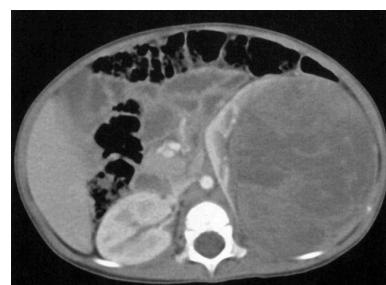
### 臨 床 像

98A-39

1歳5か月の男児。腹部腫瘍を主訴として来院した。発育と栄養状態とは正常である。左上腹部が膨隆し、径15cmの弹性硬、表面平滑な腫瘍を触れる。尿所見は正常。血液所見：赤血球378万、Hb 11.0g/dL、白血球7,200、血小板22万。血清生化学所見：AST 32U/L、ALT 20U/L、LD 770U/L（基準176～353）。 $\alpha$ -フェトプロテイン（AFP）正常。尿中VMA正常。腹部造影CTを別に示す。

診断はどれか。

- a 肝芽腫      b 奇形腫      c 膜囊胞      d 神経芽腫      e Wilms 腫瘍



e (Wilms 腫瘍の診断)



科目 Chap-Sec	問 題	解 答
(小 4-1)	ADPKDにおいて特に注意すべき脳合併症は？	脳動脈瘤
(小 4-1)	ADPKD と ARPKD はどちらの方が生命予後が良い？	ADPKD
(小 4-1)	多発性囊胞腎〈PKD〉患者にみられる腎囊胞は片側性 か両側性か？	両側性
(小 4-2)	馬蹄鉄腎はどのような病態を指すか？	左右の腎が下極で融合している状態
(小 4-2)	馬蹄鉄腎でみられる 3 つの症候は？	水腎症、尿路結石、尿路感染
(小 4-2)	海綿腎は片側性か両側性か？	両側性
(小 4-3)	膀胱尿管逆流〈VUR〉は何の原因になる？	反復する尿路感染
(小 4-3)	VUR の確定診断に有用な検査は？	排尿時膀胱尿道造影
(小 4-4)	重複腎孟尿管の診断に有用な検査は？	静脈性尿路造影
(小 4-4)	重複腎孟尿管の合併症は？	膀胱尿管逆流
(小 4-4)	尿管異所開口〈異所性尿管〉の患者の主訴で多いのは？	尿失禁
(小 4-5)	Alport 症候群の原因は？	IV 型コラーゲンの形成異常
(小 4-5)	Alport 症候群の遺伝形式は？	X 染色体優性〈XD〉遺伝
(小 4-5)	Alport 症候群では血尿と蛋白尿のどちらがメインか？	血尿
(小 4-6)	Wilms 腫瘍〈腎芽腫〉の触診所見は？	弾性硬
(小 4-6)	Wilms 腫瘍〈腎芽腫〉はどこへ転移しやすい？	肺
(小 4-6)	Wilms 腫瘍〈腎芽腫〉の 2 つの合併症は？	尿路奇形、虹彩欠損



練



習



問



題



## 問題 87

8歳の男児。38.8°Cの発熱を主訴に母親に連れられて来院した。2歳ごろから時々高熱をきたし、自宅近くの医療機関で経口抗菌薬による保存的治療を受けていた。尿所見：蛋白1+、糖（-）、ケトン体（-）、潜血1+、沈渣に赤血球1~4/HPF、白血球50~99/HPFを認める。尿路感染と診断し、入院のうえ、セフェム系抗菌薬の点滴治療を行った。解熱後に行った排尿時膀胱尿道造影像を別に示す。

この患児について正しいのはどれか。**2つ選べ。**

- a 染色体検査を行う。
- b 両側に腎瘻を造設する。
- c 両側に尿管カテーテルを留置する。
- d 腎盂腎炎の予防に抗菌薬を投与する。
- e  $^{99m}\text{Tc}$ -DMSA 腎シンチグラフィを行う。



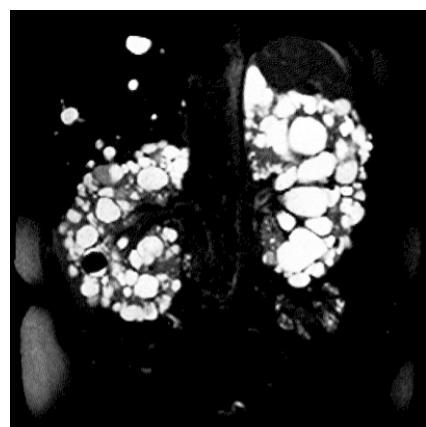
117D-51

## 問題 88

22歳の男性。健診で腎機能低下を指摘され心配になり来院した。母親と叔父が透析治療を受けている。血液生化学所見：尿素窒素28mg/dL、クレアチニン1.5mg/dL。腹部MRI（脂肪抑制T2強調冠状断像）を別に示す。

この疾患で誤っているのはどれか。

- a 肝嚢胞の合併が多い。
- b 常染色体優性型である。
- c 新生児期から発症する。
- d 脳動脈瘤の発生頻度が高い。
- e 治療薬にバソプレシンV2受容体拮抗薬がある。



116A-22

**問題 89** (109E-60) ○○○○○

次の文を読み、以下の問いに答えよ。

63歳の女性。腹部膨隆と尿失禁とを主訴に来院した。

**現病歴**：2年前から腹部膨満感を認めるようになった。次第に腹部膨隆が目立つようになり、食欲はあるが食事をとるのがつらく、時々尿失禁を認めるようになったため受診した。

**既往歴**：30歳時に子宮内膜症。

**生活歴**：幼少期に両親が離婚して母親と2人で暮らしていたが、母親が死亡したため3年前からは一人暮らし。

**家族歴**：父親は詳細不明。母親が肺炎のため85歳で死亡。

**現症**：意識は清明。身長157cm、体重55kg。体温36.5°C。脈拍84分、整。血圧166/90mmHg。呼吸数18/分。SpO<sub>2</sub>98% (room air)。眼瞼結膜と眼球結膜とに異常を認めない。頸静脈の怒張を認めない。甲状腺腫と頸部リンパ節とを触知しない。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は著明に膨隆し、腫大した肝と腫瘍とを腹部全体に触知する。腸雜音に異常を認めない。四肢に異常を認めない。

**検査所見**：尿所見：蛋白（-）、糖（-）、ケトン体1+、潜血1+、沈渣に白血球を認めない。血液所見：赤血球406万、Hb12.3g/dL、Ht41%、白血球6,130、血小板22万。血液生化学所見：総蛋白7.8g/dL、アルブミン4.5g/dL、総ビリルビン0.4mg/dL、AST18U/L、ALT9U/L、LD157U/L（基準176～353）、ALP288U/L（基準115～359）、γ-GTP44U/L（基準8～50）、アミラーゼ95U/L（基準37～160）、尿素窒素24mg/dL、クレアチニン1.2mg/dL、尿酸6.3mg/dL、血糖98mg/dL、総コレステロール195mg/dL、トリグリセリド152mg/dL、Na140mEq/L、K3.9mEq/L、Cl103mEq/L。腹部単純CTの冠状断像を別に示す。

今後経過中に出現すると考えられる症候として可能性が最も高いのはどれか。

- |           |         |
|-----------|---------|
| a 浮腫      | b めまい   |
| c けいれん    | d 顔貌の異常 |
| e 皮膚の色素異常 |         |

**問題 90** (109E-61) ○○○○○

この時点での対応として適切でないのはどれか。

- |      |         |         |         |          |
|------|---------|---------|---------|----------|
| a 減塩 | b 降圧薬投与 | c 利尿薬投与 | d 肝囊胞穿刺 | e 肝動脈塞栓術 |
|------|---------|---------|---------|----------|

**問題 91** (109E-62) ○○○○○

3か月後に発熱と腰背部痛とに加えて尿量が減少したため再度来院した。左腰背部に叩打痛を認め腎囊胞の感染を疑った。

正しいのはどれか。

- |                       |                        |
|-----------------------|------------------------|
| a 尿培養検査が高率に陽性となる。     | b Gram陰性菌が原因である可能性が高い。 |
| c MRIは囊胞感染の診断に特異度が高い。 | d 感染囊胞ドレナージは有用性が低い。    |
| e 腎摘出術は禁忌である。         |                        |

## 問題 92



7か月の男児。発熱を主訴に来院した。昨夜から急に発熱した。咳と鼻汁とを認めない。やや活気がないが哺乳力は良好である。最近3か月の間に今回と同様、感冒様症状を伴わない発熱を2回繰り返しているが、抗菌薬の内服でいずれも軽快している。体温39.5°C。心拍数132分/整。呼吸数28分/整。咽頭と呼吸音とに異常を認めない。鼓膜の発赤を認めない。大泉門の膨隆を認めない。

診断のためにまず行うべき検査はどれか。

- |           |             |          |
|-----------|-------------|----------|
| a 尿検査     | b 咽頭培養      | c 脳脊髄液検査 |
| d 頭部超音波検査 | e 胸部エックス線撮影 |          |

— 107F-19 —

## 問題 93



16歳の男子。2日前からの発熱と左の側腹部痛とを主訴に来院した。小児期から年に2回ほど高熱を出し、そのたびに抗菌薬治療を受けていたという。体温39.0°C。左肋骨脊柱角に叩打痛を認める。血清クレアチニン1.0mg/dL。排尿後の腹部超音波検査で残尿を認めない。左腎に水腎症と軽度の萎縮とを認める。尿培養でグラム陰性桿菌を認めた。抗菌薬投与で解熱し、症状は消失した。

引き続き行う必要がある検査で適切なのはどれか。

- |               |                |             |
|---------------|----------------|-------------|
| a 腎生検         | b 逆行性尿道造影      | c 排尿時膀胱尿道造影 |
| d ガリウムシンチグラフィ | e イヌリンクリアランス試験 |             |

— 106D-35 —

## 問題 94



膀胱尿管逆流で正しいのはどれか。

- |                  |                 |
|------------------|-----------------|
| a 思春期に発症する。      | b 肉眼的血尿を認める。    |
| c 尿路感染症の原因になる。   | d 排泄性腎孟造影で診断する。 |
| e 腎機能障害が急速に進行する。 |                 |

— 103A-01 —

## 問題 95



常染色体優性遺伝多発性囊胞腎症に合併するのはどれか。2つ選べ。

- |       |       |        |        |         |
|-------|-------|--------|--------|---------|
| a 高血圧 | b 肝硬変 | c 脳動脈瘤 | d 腎細胞癌 | e 褐色細胞腫 |
|-------|-------|--------|--------|---------|

— 102I-12 —

## 問題 96



Alport 症候群で誤っているのはどれか。

- a 感音性難聴を伴う。
- b 尿異常は蛋白尿で始まる。
- c 男性は女性より進行性である。
- d IV 型コラーゲンの異常で発症する。
- e 電子顕微鏡で糸球体基底膜の多層状の肥厚がみられる。

98H-43

## 問題 97



5歳6か月の女児。12か月でトイレット訓練を始め、2歳までにはほとんど排尿は自立したが、下着は常にぬれていた。最近1日3、4回下着を換えている。身体所見に異常は認めない。尿所見：蛋白（-）、糖（-）、潜血（±）、沈渣に赤血球4～5/1 視野、白血球2～3/1 視野。

次に行すべき検査はどれか。

- |           |             |           |
|-----------|-------------|-----------|
| a 静脈性尿路造影 | b 排尿時膀胱尿道造影 | c 脊髄単純MRI |
| d 膀胱鏡検査   | e 排尿機能検査    |           |

93F-29

## 問題 98



尿管瘤について正しいのはどれか。3つ選べ。

- a 尿管口狭窄が原因である。
- b 完全重複腎孟尿管の上半腎尿管に起こる。
- c 静脈性腎孟造影で蛇頭〈cobra head〉像が特徴的である。
- d 女児では外尿道口から脱出することがある。
- e 尿管性尿失禁を来す。

79C-54

## 問題 99



海綿腎〈medullary sponge kidney〉について適切でないのはどれか。

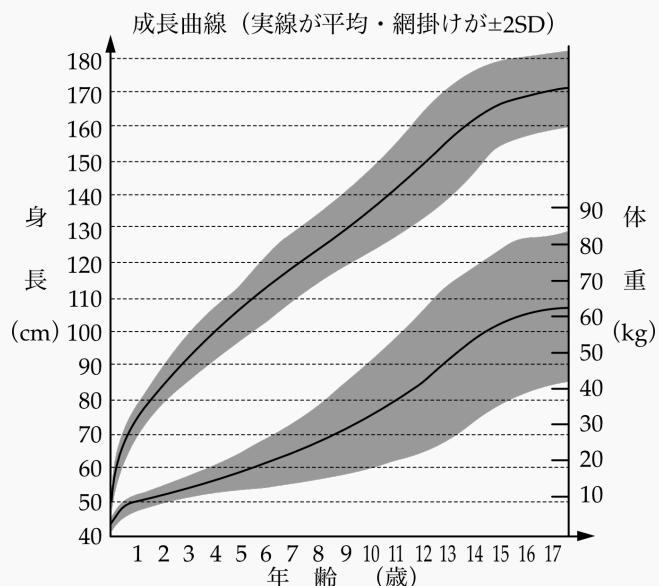
- |                        |              |
|------------------------|--------------|
| a 小児期に発見される。           | b 両側性のことが多い。 |
| c 多発性結石を伴うことが多い。       | d しばしば感染を伴う。 |
| e 腎孟造影像で乳頭部に特徴的な所見を見る。 |              |

71B-88

# 小児の内分泌代謝

## 5.1 小児低身長の鑑別

- ・小児の低身長は3パターンに分けられる。
- ・鑑別にあたってはまず **成長曲線** を作成する。これにより、どのパターンなのかを見定め、精査へと移る。
- ・精査の過程では下表に示した各種検査のほか、骨年齢を評価すべく **手エックス線** 撮影が有用。



小児低身長の鑑別

	①原発性	②内分泌性	③思春期早発
時 期	生後早期より	幼児期より	学童期以降
原 因	遺伝、母乳不足、 離乳の遅れ、 染色体異常	<b>成長</b> <b>甲状腺</b> <b>Cushing 症候群</b>	身長急伸が 早すぎる (初期は成長促進)
問診と 検査	両親の身長、哺乳・ 離乳状況、染色体検査	頭部 <b>MRI</b> 、ホルモン検査 (GH, IGF-I, TSH, T <sub>3</sub> , T <sub>4</sub> 等)	乳房発育の確認

\* **精神発達** 遅滞がみられる可能性が高い。

### (妊娠中の) SGA (small-for-gestational-age) 性低身長

- ・出生時の **身長または体重** が在胎週数相当の **10** パーセンタイル未満または **-2** SD 未満であることを SGA と定義する。
- ・SGA と判定された児のうち、**2** 歳までに身長が **-2** SD 以上に catch-up しない場合、SGA 性低身長と呼ぶ。

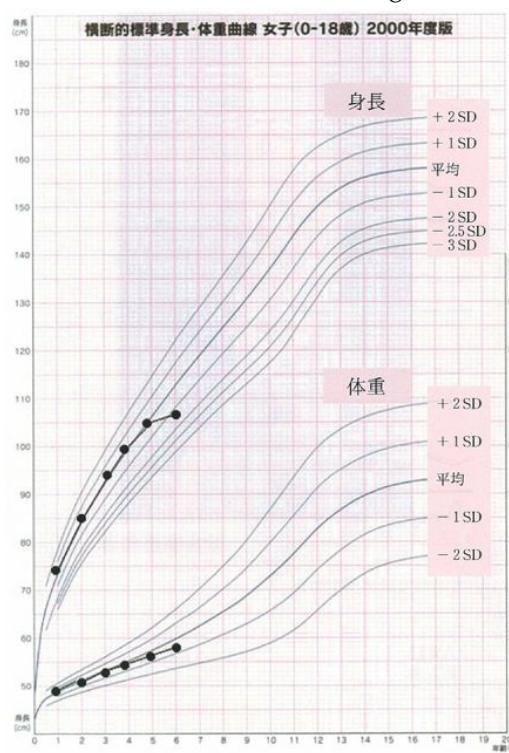
臨
床
像
 
 
 

105G-53

6歳の女児。身長が伸びないことを心配した母親に伴われて来院した。35週1日、2,450gで頭位自然分娩で出生した。新生児仮死はなかった。精神運動発達は順調であったが、ここ1年間身長がほとんど伸びておらず、1か月前からは元気がなく、食欲も低下しているという。既往歴と家族歴とに特記すべきことはない。意識は清明だが、活気がない。身長107cm（-1.2SD）、体重18.2kg（-0.6SD）。体温36.0°C。脈拍64/分、整。血圧100/74mmHg。身体診察所見では、バランスのとれた体つきで、頭頸部に異常を認めない。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟で、右肋骨弓下に肝を2cm触知する。脾を触知しない。腫瘍を触知しない。成長曲線を別に示す。

診断のために有用な検査はどれか。**2つ選べ。**

- a 血清LH・FSH
- b 甲状腺機能検査
- c 染色体検査
- d 大腿骨エックス線撮影
- e 頭部MRI



**b,e** (低身長の原因鑑別に有用な検査)

## 5.2 早発乳房発育症と思春期早発症 [△]

- 「思春期早発」という概念は男児にも該当することがあるが、多くは女児で問題となるため、以下では女児を前提に話を進める。

### A : 早発乳房発育症

- 平均 (10歳前後) より早くに女児で乳房発育がみられる状態。
- 乳房発育単独では病的意義に乏しいため、経過観察とする。
- 思春期早発症の有無を鑑別すべく、**手エックス線**撮影やホルモン測定を行う。

### B : 思春期早発症

- 暦年齢が思春期になっていないのに二次性徴が発来した状態。

思春期早発症の分類

	中枢性〈真性〉		末梢性〈仮性〉	
原因	下垂体		卵巣	
ゴナドトロピン	高	値	低	値

※中枢性は腫瘍性より特発性が多い。

- 骨端線が早期に閉鎖し、最終身長が低くなる可能性が高い。
- 状況により経過観察としたり、GnRHアゴニスト等の薬剤投与を行う。

#### McCune-Albright症候群

マキューン・オルブライト

- 女児に好発する**末梢性**思春期早発症。
- 皮膚色素斑 (café au lait 斑)、線維性骨異形成症を見る。

臨
床
像
 
 
 

110B-48

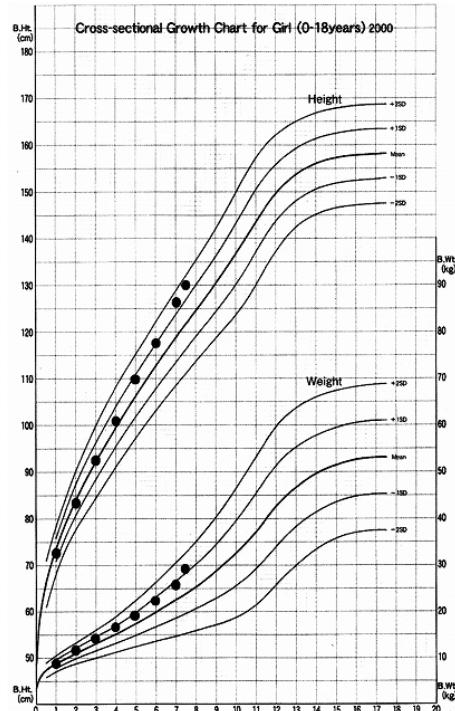


7歳6か月の女児。乳房腫大を心配した母親に連れられて来院した。半年前から左乳房が腫大し、最近になり右乳房の腫大にも気付いたという。意識は清明。身長130cm、体重29.7kg。体温36.1℃。甲状腺腫と頸部リンパ節とを触知しない。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しない。Tanner分類で乳房II度、陰毛I度である。

血液所見：赤血球446万、Hb 14.1g/dL、Ht 40%、白血球5,800、血小板23万。血液生化学所見：AST 22U/L、ALT 11U/L、LD 242U/L（基準176～353）、ALP 1,331U/L（基準338～908）、尿酸3.6mg/dL、血糖97mg/dL、TSH 3.6μU/mL（基準5.2～14.4）、LH 0.8mIU/mL（基準1.8～7.6）、FSH 2.9mIU/mL（基準0.5～2.5）、FT<sub>4</sub> 1.3ng/dL（基準0.8～2.2）、hCG 0.4mIU/mL未満（基準1.0以下）。骨年齢は8歳10か月相当である。成長曲線を別に示す。

患者家族への説明として適切なのはどれか。**2つ選べ。**

- a 「初潮が遅くなります」
- b 「陰毛は生えてきません」
- c 「もう少し様子をみましょう」
- d 「脳腫瘍の可能性があります」
- e 「このままでは最終身長が低くなります」



**d,e** (乳房腫大をみる7歳女児の家族への説明)

### 5.3 単純性肥満 [△]

- ・乱れた食習慣や運動不足から生じる肥満。全肥満の **90** %以上を占める。
- ※一方、何かしらの疾患が原因で出現した肥満を **症候** 性肥満と呼ぶ。
- ・肥満度は以下の式で算出される。幼児では 15 %、学童では 20 %以上で肥満と判断する。  

$$\text{肥満度} (\%) = \frac{(\text{実測体重} - \text{標準体重})}{\text{標準体重}} \times 100$$
- ・血液検査ではアディポネクチンが **低下** する。
- ・少量の **デキサメタゾン** で血中コルチゾールが抑制される。  
 ※ Cushing 病では高用量で抑制される（鑑別ポイント）。
- ・小児期からの単純性肥満を放置すると、成人期以降に生活習慣病をはじめとした種々の疾患をきたしやすい。間食を控えさせたり、**有** 酸素運動を推奨したり、バランスの良い食事習慣を指導したり、といった対応を行う。



103A-10

単純性肥満で正しいのはどれか。3つ選べ。

- 全肥満の 90 %以上を占める。
- 無酸素運動を主体に指導する。
- スルホニル尿素薬を投与する。
- 血中アディポネクチンが低下する。
- 血中コルチゾールはデキサメタゾンで抑制される。

a,d,e (単純性肥満について)

## 5.4 新生児マススクリーニング

- 先天性代謝異常を早期に発見するためのスクリーニング検査。わが国での施行はほぼ 100 %。
- 生後 **4~7** 日に新生児の **足踵外** 側部から採血し、乾燥濾紙に血液を付着させる。  
※二度塗りや熱風での乾燥はしない。
- 発見率が最も高いのは **クレチニン症** である。
- 従来の方法では 6 疾患（以下の表で「\*」を付した）のみを対象としていたが、近年は **タン**  
**デムマス** 法を用いた拡大スクリーニングが普及している。この方法では 20 種類以上の疾患をスクリーニング可能である。

タンデムマス法を用いた拡大スクリーニングで検出可能な疾患

代謝異常	疾 患
<b>アミノ酸</b>	フェニルケトン尿症*、ホモシスチン尿症*、メープルシロップ尿症*、シトルリン血症 1 型、アルギニノコハク酸尿症、シトリン欠損症、高チロシン血症 1 型、高アルギニン血症
<b>有機酸</b>	メチルマロン酸血症、プロピオニ酸血症、イソ吉草酸血症、メチルクロトニルグリシン尿症、ヒドロキシメチルグルタル酸血症、複合カルボキシラーゼ欠損症、グルタル酸血症 1 型、 $\beta$ ケトチオラーゼ欠損症
<b>脂肪酸</b>	MCAD 欠損症、VLCAD 欠損症、三頭酵素欠損症、CPT-1 欠損症、CPT-2 欠損症、CACT 欠損症、全身性カルニチン欠乏症、グルタル酸血症 2 型、SCAD 欠損症

※クレチニン症\*、先天性副腎皮質過形成\*、ガラクトース血症\*は従来の方法で確認する。

臨
床
像
 
 
 

106E-09



ある検査に用いる検体の写真を別に示す。

この検査の対象疾患に含まれるのはどれか。

- |                      |            |
|----------------------|------------|
| a Rh 不適合             | b 帽状腱膜下血腫  |
| c ビタミン K 欠乏症         | d ホモシスチン尿症 |
| e 免疫性血小板減少性紫斑病 〈ITP〉 |            |

	初回採血		再採血(回目)		検体番号 _____
	医療機関名 コート				
	医療機関名				
	フリガナ				
	母 氏名				
フリガナ 児 氏名		男・女 不明	在胎週数	週	
出 生 日		年   月   日	出生体重		g
哺乳開始日		年   月   日	採血時体重		g
採 血 日		年   月   日	抗生素使用		有・無
哺 乳		1. 良	2. 不良	3. 猶豫哺乳不能	検査責任者 _____
結 果		( )の疑いのため			
		再採血必要			
		精密検査必要			

d (乾燥濾紙を用いる検査の対象疾患)

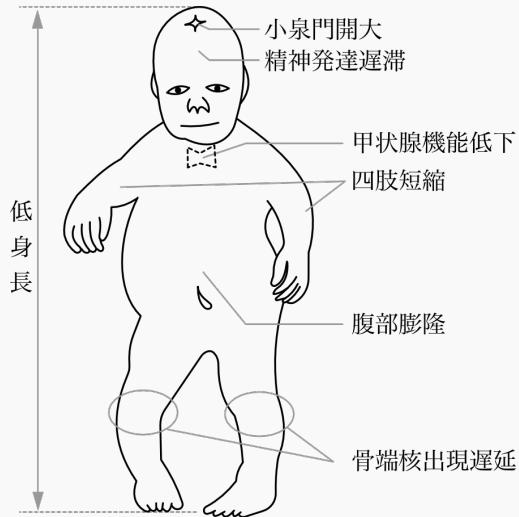
## 5.5 クレチン症

- 先天性の甲状腺機能低下をみる病態。

クレチン症の症候

過期	産、巨大児、低身長 (	四肢	の短縮)、腹部膨隆、胎便排泄遅延、
遷延	黄疸 (	間	接ビリルビン上昇)、
延	骨端核		小泉門 開大、骨年齢 遅

出現遅延 (大腿骨遠位部)、甲状腺機能低下の諸症状 (低体温、不活発、便秘、巨舌、嗄声など)、精神発達遅滞



- 血中の **TSH** が **高** 値となる点を新生児マスクリーニングで検索する。
- 早期に甲状腺ホルモンの補充を行う。

臨 床 像

103B-42

生後 5 日の新生児。在胎 42 週、体重 3,800g で出生した。生後 60 時間から光線療法を続けている。体温 36.2 °C、呼吸数 30/分。心拍数 120/分、整。小泉門は 0.5cm、大泉門は 2cm 開大している。頭蓋骨はやわらかい。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は軟で、腫瘍は触知しないが、膨隆している。

新生児マスクリーニング検査で異常値を示すのはどれか。

- |                     |             |
|---------------------|-------------|
| a ロイシン              | b メチオニン     |
| c フェニルアラニン          | d 甲状腺刺激ホルモン |
| e 17 α-ヒドロキシプロゲステロン |             |

d (クレチン症・新生児マスクリーニング検査で異常値を示す項目)

## 5.6 先天性副腎皮質過形成

- 副腎皮質におけるホルモン産生時に必要な諸酵素（21-水酸化酵素〈OHLase〉や $17\alpha$ -OHLase）の欠損により、副腎皮質ホルモンが産生できない病態。

※ 21-OHLase 欠損症が最多であり、新生児マスクリーニングにて **17-OH プロゲステロン**

**高** 値をみるとことが発見の契機となる。

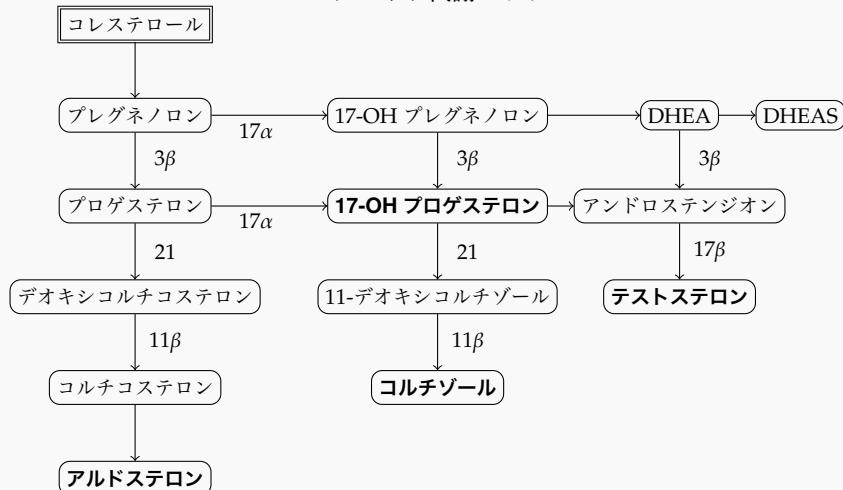
### 21-OHLase 欠損症の症候

哺乳力低下、不活発、嘔吐、糖質コルチコイド作用低下、鉱質コルチコイド作用低下、代謝性アシドーシス、男性化徵候、性別不明な外性器、尿路奇形、皮膚色素沈着（ACTH 高値による）

※知能低下はきたさない。

- 17-OHLase 欠損症では鉱質コルチコイド作用が亢進して血中ナトリウムが上昇（⇒高血圧）、血中カリウム値が **低下** し、周期性四肢麻痺や代謝性アルカローシスを見る。また、男性ホルモンが欠乏し、男児であれば女児様となる。
  - 早期に欠乏している副腎皮質ホルモンを補うことが治療となる。
- ※特に低ナトリウム血症によるショックは生命の危機に直結するため、注意する。

### ステロイド代謝マップ



臨 床 像

103I-41



生後 9 日の女児。2 日前からの繰り返す嘔吐と哺乳力低下とを主訴に来院した。在胎 39 週、体重 3,050g、Apgar スコア 9 点（1 分）で出生した。活気がなく全身に色素沈着を認める。外陰部の写真を別に示す。

診断はどれか。

- a クレチン症
- b ガラクトース血症
- c フェニルケトン尿症
- d メープルシロップ尿症
- e 先天性副腎皮質過形成症



e (先天性副腎皮質過形成の診断)

## 5.7 アセトン血性嘔吐症〈周期性嘔吐症〉[△]

- ・ **2~10** 歳児に好発する疾患であり、感染やストレス（「幼稚園で発表会」「運動会の練習」）が原因となり、体内にある糖の利用が滞る病態。
- ・ 症候としては嘔吐、脱水、腹痛、呼気 **アセトン** 臭をみる。
- ・ 腹壁の緊張が低下し（「マシュマロ様」）、股動脈音を聴取する。
- ・ 血中、尿中のケトン体は **上昇** し、血糖値は **正常** 値となる。
- ・ 輸液等で脱水に対する対症療法を行う。再発予防にはストレス回避が有用。



110I-56

7歳の男児。腹痛、頻回の嘔吐および全身倦怠感を主訴に母親に連れられて来院した。この数日間、運動会の練習があり易疲労感を訴えていた。昨夜はほとんど食事をとらずに就寝した。今朝から腹痛と頻回の嘔吐とが出現し、徐々に元気がなくなり、表情に乏しく歩行もできなくなつたため受診した。5歳ころから今回と同様の経過を数回繰り返している。身長122cm、体重18kg。体温36.4°C。脈拍92/分、整。顔面は蒼白。咽頭に発赤を認めない。呼気に酸臭を認める。心音と呼吸音とに異常を認めない。皮膚のツルゴールは低下している。

検査で高値を示すのはどれか。

a 血糖

b 血清Na

c 血清Ca

d 尿ケトン体

e 血清総ビリルビン

**d** (アセトン血性嘔吐症〈周期性嘔吐症〉で高値を示す検査項目)

## 5.8 ケトン性低血糖症 [△]

- ・早朝空腹時や、高脂肪食（ケトン食）摂取の際に脂肪分解がみられる病態。2～5歳の未熟児や低出生男児に好発する。小児期の低血糖症の原因として最多である。
- ・症候としては無気力（「ぼーっとしている」）、発汗過多、脱水、呼気アセトン臭をみる。
- ・血中、尿中のケトン体は **上昇** し、血糖値は **低** 値となる。
- ・絶食や高 **脂肪** 食負荷で症状が発現する。
- ・10歳ごろまでに自然軽快するため、発作時のグルコース投与などで対症療法とする。

### 臨 床 像

109D-47

4歳の女児。「朝起きたときから、ぼーっとしている」と心配した母親に連れられて来院した。前日は遠足で疲れて夕食を食べずに寝てしまった。今朝母親が何度も起こしても、うとうとして起きなかつたため受診した。これまで似たようなエピソードはあったが、食後に元気になったのでそのままにしていた。意識レベルはJCS I-3。身長100cm、体重14kg。体温36.1°C。脈拍124/分、整。血圧90/56mmHg。呼吸数36/分。SpO<sub>2</sub>98% (room air)。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しない。尿所見：蛋白（-）、糖（-）、ケトン体3+、潜血（-）。血液所見：赤血球420万、Hb12.5g/dL、Ht41%、白血球11,000、血小板35万。血液生化学所見：総蛋白7.5g/dL、AST26U/L、ALT14U/L、尿素窒素15mg/dL、クレアチニン0.3mg/dL、血糖30mg/dL、Na140mEq/L、K5.1mEq/L、Cl96mEq/L。

考えられる疾患はどれか。

- a てんかん      b 1型糖尿病      c von Gierke病      d 起立性調節障害  
 e ケトン性低血糖症

e (ケトン性低血糖症の診断)

## 5.9 糖原病 [4]

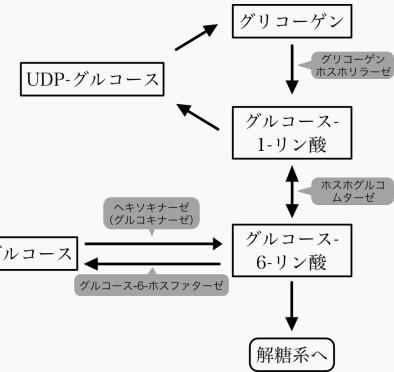
- グリコーゲンの合成や分解に関与する酵素の異常により、全身にグリコーゲンが蓄積する病態。

### A : 糖原病 I型 <von Gierke 病>

- グルコース-6-ホスファターゼ (G6Pase) の活性低下により、**肝** や腎にグリコーゲンが蓄積する病態。

糖原病 I 型の症候

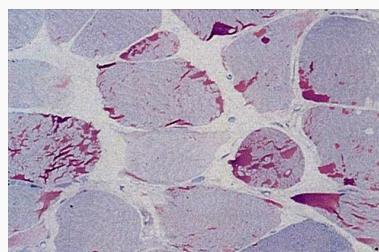
<b>低</b>	身長、低血糖症状（けいれん发作など）、出血傾向、ケトン体高値、脂質異常症、 <b>人形</b> 様顔貌、肝機能障害、肝腫大（腹部膨満）、腎腫大など
----------	---



- 血糖値は**低下**、血中乳酸値は**上昇**、血中尿酸値は**上昇**する。
- 高炭水化物食の頻回摂取を指導する。

### B : 糖原病 II 型 <Pompe 病>

- $\alpha$  グルコシダーゼの欠損により細胞内ライソゾームにグリコーゲンが蓄積する病態。**筋** 障害が前面に出る。  
※本症はライソゾーム病にも分類される。
- 心筋障害、心肥大、肝腫大、筋力低下をみる。
- 筋内にグリコーゲン沈着 (PAS 染色陽性) をみる。



(84E-40)

臨 床 像

83B-58

5歳の女児。腹部膨満を主訴として来院した。人形様顔貌、著明な肝腫大がある。血清生化学所見で低血糖、高乳酸血症、高尿酸血症、脂質異常症がある。

本症でしばしば認められるのはどれか。2つ選べ。

- a 心肥大      b 巨舌      c 筋力低下      d 鼻出血      e 低身長

d,e (糖原病 (I型) の症候)

## 5.10 くる病

- 骨の石灰化不全により、類骨の割合が増加する病態。これにより骨強度が低下し、病的骨折が出現する（骨量は **正常**）。

※骨端線閉鎖以降に発症するものを「骨軟化症」と呼ぶ（See 『内分泌代謝』）。

### くる病の原因

遺伝、偏食、腸からの Ca, P 吸収不良、腎障害（尿細管由来の Ca喪失やビタミン D活性化障害）、薬剤（フェノバルビタールやフェニトインなど）

- 一般的に血中 Ca と P、ビタミン D は **低下** し、PTH と ALP は **増加** する。

※病型によっては正常値となることもある。

- エックス線にて、下肢 **O** 脚、骨梁不明瞭化、骨端線不規則化、くる病念珠などがみられる。
- 治療は病態に応じてビタミン D やリンの投与を行う。

### 臨 床 像

103G-56

3歳9か月の男児。下肢の変形を主訴に来院した。母親の妊娠・出産歴に特記すべきことはない。家族歴に低身長や骨変形はない。生後3か月からアトピー性皮膚炎があり、生後12か月から母親の友人の勧めで、乳製品、卵、大豆および魚を摂取させていない。2歳半ころから下肢の変形と歩行の異常とに気付いていた。身長87cm、体重13.4kg。下肢エックス線写真を別に示す。

血清で高値が予想されるのはどれか。2つ選べ。

- 燐
- ALP
- 25-(OH) D<sub>3</sub>
- 副甲状腺ホルモン
- クレアチニナーゼ (CK)



b,d (くる病の血清で高値が予想される値)

## 5.11 Lesch-Nyhan 症候群 [△]

- HGPRT** の欠損により尿酸産生が亢進する病態。**XR** の遺伝形式をとる。

### Lesch-Nyhan 症候群の症候

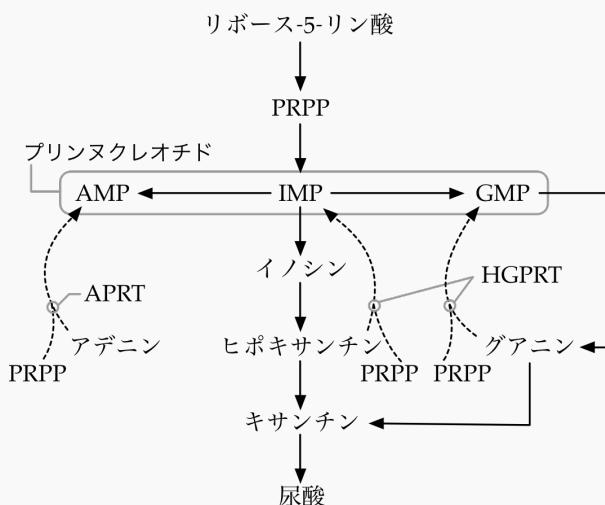
**自傷** 行為、精神発達遅滞、(運動的・知的)退行、錐体外路症状（舞蹈病様アーテトーゼなど）、おむつの赤褐色粉末状結晶、腎・尿路結石、腎障害など

- 血中の尿酸値は高値となる。
- 治療には **アロプリノール** (尿酸産生抑制薬) が有効。自傷行為に対してリップガードを使用するなど対症療法も行われる。

### 核酸代謝とサルベージ経路

- ペントースリン酸経路の中間体にリボース-5-リン酸がある。これにピロリン酸が付着したホスホリボシルピロリン酸〈PRPP〉からイノシン酸〈IMP〉を介し、アデニル酸〈AMP〉とグアニル酸〈GMP〉とが合成される (de novo 経路)。

※下線部物質の総称がプリンヌクレオチド。



- 細胞内の核酸分解で遊離した塩基（アデニンやグアニン）を再利用してプリンヌクレオチドを合成する経路も存在する（サルベージ経路）。すでに存在する塩基を PRPP に結合する際に必要な酵素が **HGPRT** や APRT である。

## 臨

## 床

## 像

93F-50



3歳の男児。運動障害を主訴に来院した。1歳ころから、つかまり立ちができなくなり、お坐りもできなくなってしまった。その後、舞踏病様アテトーゼ様運動が次第に強く出現するようになってきた。内反尖足傾向となり臥位姿勢となった。知的にも退行がみられるようになった。最近、自分自身の口唇や指を強くかむことが多くなり、出血と瘢痕化とを繰り返している。また、乳児期からおむつに赤褐色粉末状結晶をみるとが多いという。尿所見：蛋白（-）、潜血2+、沈渣に赤血球20~30/1視野。血清生化学所見：尿素窒素22mg/dL、クレアチニン0.5mg/dL、尿酸9.3mg/dL。顔面の写真を別に示す。

考えられる疾患はどれか。

- a Hurler 症候群      b Lesch-Nyhan 症候群      c Tay-Sachs 病  
d フェニルケトン尿症      e メープルシロップ尿症



b (Lesch-Nyhan 症候群の診断)



科目 Chap-Sec	問 題	解 答
(小 5-1)	小児低身長の鑑別にあたり、まず作成するものは？	成長曲線
(小 5-1)	小児の骨年齢の評価のため行うまず検査は？	手エックス線撮影
(小 5-1)	小児の低身長の 3 つの分類は？	原発性、内分泌性、思春期早発
(小 5-2)	女児の乳房発育がみられるのは平均的に何歳ごろ？	10 歳前後
(小 5-2)	思春期早発症と早発乳房発育症との鑑別のため行う 2 つの検査は？	手エックス線撮影、ホルモン測定
(小 5-2)	末梢性思春期早発症で代表的な症候群は？	McCune-Albright 症候群
(小 5-3)	単純性肥満とは？	乱れた食習慣や運動不足から生じる肥満
(小 5-3)	症候性肥満とは？	何かしらの疾患を原因とする肥満
(小 5-4)	新生児マスクリーニングを行う時期は？	生後 4~7 日
(小 5-4)	タンデムマス法を用いた拡大スクリーニングで検出可能な 3 つの疾患分類は？	アミノ酸、有機酸、脂肪酸の代謝異常
(小 5-4)	新生児マスクリーニングでは児のどこから採血する？	足踵外側部
(小 5-5)	クレチン症の主病態はどの臓器の機能はどうなる？	甲状腺機能が低下する。
(小 5-5)	クレチン症児の四肢の特徴は？	短縮傾向
(小 5-5)	クレチン症児が新生児マスクリーニング検査で異常値を示す項目は？	TSH (高値)
(小 5-6)	先天性副腎皮質過形成において最も多い酵素異常は？	21-OHlase 欠損症
(小 5-6)	21-OHlase 欠損症は何を契機に発見される？	新生児マスクリーニングにおける 17-OH プロゲステロン高値
(小 5-6)	先天性副腎皮質過形成のうち、鉱質コルチコイド作用が亢進するものは？	17-OHlase 欠損症
(小 5-7)	アセトン血性嘔吐症の好発年齢は？	2~10 歳
(小 5-7)	アセトン血性嘔吐症はどのような病態をみる？	体内にある糖の利用が滞る
(小 5-8)	ケトン性低血糖症の好発年齢は？	2~5 歳
(小 5-8)	ケトン性低血糖症はどのようなものを食べた時に誘発される？	高脂肪食
(小 5-9)	糖原病でグリコーゲン蓄積がみられやすい臓器を 2 つ挙げると？	肝と腎
(小 5-9)	糖原病 I 型の患者に対してどのような食事指導を行う？	高炭水化物食の頻回摂取
(小 5-9)	糖原病 II 型〈Pompe 病〉では何の障害が前面に出る？	筋障害
(小 5-10)	くる病患者の骨の特徴と骨量は？	特徴は骨の石灰化不全と類骨の割合増加、骨量は正常
(小 5-10)	くる病患者の血中で低下するものを 3 つ挙げると？	血中 Ca、P、ビタミン D
(小 5-11)	Lesch-Nyhan 症候群の患児に特徴的な行為は？	自傷行為
(小 5-11)	Lesch-Nyhan 症候群はどのような遺伝形式をとる？	X 染色体劣性〈XR〉遺伝
(小 5-11)	Lesch-Nyhan 症候群において欠損する酵素は？	HPGRT

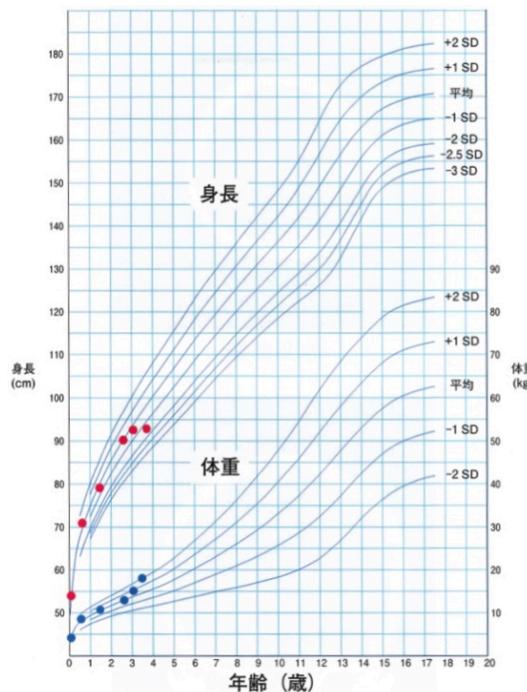
◆ ◆ ◆ 練 習 問 題 ◆ ◆ ◆

## 問題 100

3歳の男児。半年前からの多毛と体重増加を主訴に母親とともに来院した。身長 92.5cm、体重 18.5kg。体温 36.7 °C。脈拍 124/分、整。血圧 134/86mmHg。呼吸数 24/分。SpO<sub>2</sub> 99 % (room air)。活気良好。顔色良好。心音と呼吸音に異常を認めない。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しない。満月様顔貌と中心性肥満を認める。患児の成長曲線を別に示す。

診断に必要なホルモン検査はどれか。**2つ選べ。**

- |          |          |
|----------|----------|
| a LH     | b PTH    |
| c ACTH   | d アドレナリン |
| e コルチゾール |          |



116D-67

## 問題 101

7歳5か月の男児。太っていることを心配した母親に連れられて来院した。身長 120cm、体重 28kg。肥満度を求めよ。なお、7歳5か月、男児の標準体重を 22kg とする。

ただし、小数点以下の数値が得られた場合には、小数第1位を四捨五入すること。

解答：① ② %

115C-75

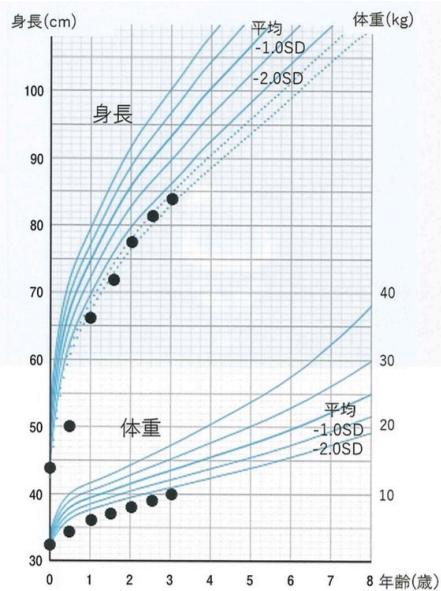
## 問題 102



3歳1か月の男児。3歳児健康診査で低身長を指摘され両親に連れられて受診した。在胎35週3日、母体妊娠高血圧症候群のため緊急帝王切開で出生した。出生体重2,160g(>10パーセンタイル)、身長44.0cm(>10パーセンタイル)。早産と低出生体重児のため2週間NICUに入院した。NICU入院後2日間は哺乳不良を認めた。1歳6か月児健康診査で歩行可能であり、「ママ」などの有意語は数語認められた。低身長、低体重のため6か月ごとの受診を指示されていたが受診していなかった。偏食はなく保育園で他の同年齢の子どもと比較して食事量は変わらない。自分の年齢、氏名を答えることができる。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しない。外性器異常は認めない。父の身長は175cm、母の身長は160cm。患児の成長曲線を別に示す。

可能性が高い疾患はどれか。

- a クレチック症
- b Cushing症候群
- c Prader-Willi症候群
- d 成長ホルモン分泌不全性低身長症
- e SGA性低身長〈small-for-gestational-age〉



## 問題 103



9歳の男児。陰毛発生、変声を主訴に母親に連れられて来院した。幼稚園の頃から一番背が高かった。半年前から陰毛が発生し、最近になり周囲から変声を指摘され、心配になり来院した。既往歴に特記すべきことはない。家族の身長は、父親 175cm、母親 159cm（10歳で初経）、兄 14歳 175cm（12歳で変声）、姉 12歳 152cm（10歳で初経）。本人は身長 150cm、体重 51kg。体温 36.5 °C。口腔内に異常を認めない。甲状腺と頸部リンパ節の腫大を認めない。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しない。下腿に浮腫を認めない。Café au lait 斑を認めない。

次に行うべきなのはどれか。

- |           |             |             |
|-----------|-------------|-------------|
| a 頭部 MRI  | b 成長曲線の確認   | c LHRH 負荷試験 |
| d 腹部超音波検査 | e 胸部エックス線撮影 |             |

113C-38

## 問題 104



ろ紙による新生児マスクリーニングについて正しいのはどれか。**2つ選べ。**

- |                        |                      |
|------------------------|----------------------|
| a 採血を日齢 1 に行う。         | b 採血は足踵外側部から行う。      |
| c ろ紙に血液を二度塗りする。        | d 血液塗布後、ろ紙を熱風で乾燥させる。 |
| e インフォームド・コンセントが必要である。 |                      |

112F-43

## 問題 105



骨年齢が遅延するのはどれか。

- |            |              |          |
|------------|--------------|----------|
| a 単純性肥満    | b 思春期早発症     | c 中枢性尿崩症 |
| d 甲状腺機能低下症 | e 先天性副腎皮質過形成 |          |

111E-33

## 問題 106



肥満度 20 % の単純性肥満と診断された 6 歳の男児本人とその保護者への説明として正しいのはどれか。

**3つ選べ。**

- |                         |                        |
|-------------------------|------------------------|
| a 「食欲を抑える薬を使いましょう」      | b 「間食でスナック菓子は控えましょう」   |
| c 「テレビの視聴時間を減らしましょう」    | d 「主食を 3 食ともパン食にしましょう」 |
| e 「3 大栄養素をバランスよく摂りましょう」 |                        |

111I-37

## 問題 107



タンデムマス法による新生児マスクリーニングの検査対象となるのはどれか。

- |             |                  |           |
|-------------|------------------|-----------|
| a 核酸代謝異常    | b 金属代謝異常         | c 有機酸代謝異常 |
| d ムコ多糖体代謝異常 | e ミトコンドリア DNA 異常 |           |

110B-12

## 問題 108



32歳の男性。急に身体に力が入らなくなつたため救急搬送された。過去にも2、3度似たようなエピソードがあつたが自然軽快したためそのままにしていた。意識は清明。脈拍84/分、整。血圧200/110mmHg。呼吸数16/分。近位筋に強い全身筋力低下があり起きあがれない。体型はやや女性的で、幼いころは女児とよく間違われたという。血液生化学所見：Na 146mEq/L、K 1.8mEq/L、Cl 104mEq/L。動脈血ガス分析（room air）：pH 7.53、PaCO<sub>2</sub> 43Torr、PaO<sub>2</sub> 87Torr、HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> 35mEq/L。カリウム含有の補液治療を受け、動けるようになった。

最も考えられるのはどれか。

- |               |  |             |
|---------------|--|-------------|
| a Basedow 病   | b Klinefelter 症候群                              | c アンドロゲン不応症 |
| d 原発性アルドステロン症 | e 17 $\alpha$ -hydroxylase 欠損症<br>(先天性副腎皮質過形成) |             |

109I-65

## 問題 109



先天性副腎皮質過形成（21 $\alpha$ -hydroxylase 欠損症：塩喪失型）の検査所見として考えられるのはどれか。**2つ選べ。**

- |            |              |            |
|------------|--------------|------------|
| a ACTH 高値  | b 低カリウム血症    | c 低カルシウム血症 |
| d 低ナトリウム血症 | e 代謝性アルカローシス |            |

108D-17

## 問題 110



小児で低身長をきたすのはどれか。**3つ選べ。**

- |                   |               |            |
|-------------------|---------------|------------|
| a Turner 症候群      | b Marfan 症候群  | c 甲状腺機能低下症 |
| d Klinefelter 症候群 | e 成長ホルモン分泌不全症 |            |

107E-38

## 問題 111



7歳の男児。背が低いことを心配した母親に伴われて来院した。幼稚園では他の児に比べて少し背が低い程度であったが、最近、小学校の同級生との身長差が徐々に拡大してきているという。在胎38週、体重2,780g、骨盤位で出生した。母子健康手帳によると、出生時身長49.0cm、Apgarスコア5点(1分)であった。小学校の成績は普通で、家族歴に特記すべきことはない。意識は清明。活気はある。身長106.3cm(-2.6SD)、体重21.0kg(-0.5SD)。外表奇形や四肢短縮を認めない。血液生化学所見:TSH 1.1 $\mu$ U/mL(基準0.44~4.1)、FT<sub>3</sub> 3.0pg/mL(基準2.5~4.5)、FT<sub>4</sub> 1.2ng/dL(基準0.8~2.2)。手エックス線写真を別に示す。

現時点の対応で適切なのはどれか。

- a 染色体検査を行う。
- b 心配ないと説明する。
- c 1年後の再診を指示する。
- d アルギニン負荷試験を行う。
- e 血中ビタミンD濃度を測定する。



106G-51

## 問題 112



1歳8か月の女児。両側乳房の腫大を母親が心配して来院した。在胎40週、正常分娩で出生した。頸定4か月、お坐り8か月、歩行1歳3か月。身長78.2cm、体重11.3kg。外表奇形を認めない。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦で、肝・脾を触知しない。乳房の成熟度はTanner分類のII期に相当する。陰毛と性器出血とを認めない。

まず行う検査はどれか。

- a 頭部MRI
- b LH-RH試験
- c 腹部超音波検査
- d マンモグラフィ
- e 手エックス線撮影

105B-47

## 問題 113



2歳5か月の男児。歩き方がおかしいことを主訴に来院した。妊娠と分娩経過とに異常はなかった。出生体重3,620g、身長54cm。離乳食を6か月ころから開始したが、嫌がって食べようとしなかったため離乳を断念し、2歳過ぎまで母乳とお茶のみを与えていた。最近も米、パン及び麺類は食べるが、おかげで食べようとしている。身長85cm (-1.2SD)、体重13kg (+0.1SD)。O脚を認める。血液所見：Hb 13.4g/dL、白血球7,800、血小板23万。血液生化学所見：総蛋白6.4g/dL、AST 23U/L、LD 223U/L（基準334～742）、ALP 3,650U/L（基準322～990）、Ca 5.1mg/dL、P 2.4mg/dL。手根部エックス線写真（①～⑤）を別に示す。

この患児にあてはまるのはどれか。

- a ① b ② c ③ d ④ e ⑤



104E-49

## 問題 114



ケトン性低血糖症について正しいのはどれか。

- |              |               |               |
|--------------|---------------|---------------|
| a 学童期に多い。    | b 朝に発症しやすい。   | c 糖尿病に合併しやすい。 |
| d 高脂肪食で予防する。 | e グルカゴンで治療する。 |               |

104I-29

## 問題 115



新生児期のクレチニン症にみられるのはどれか。2つ選べ。

- |       |             |       |
|-------|-------------|-------|
| a 便秘  | b 低身長       | c 低体温 |
| d 低血糖 | e 代謝性アシドーシス |       |

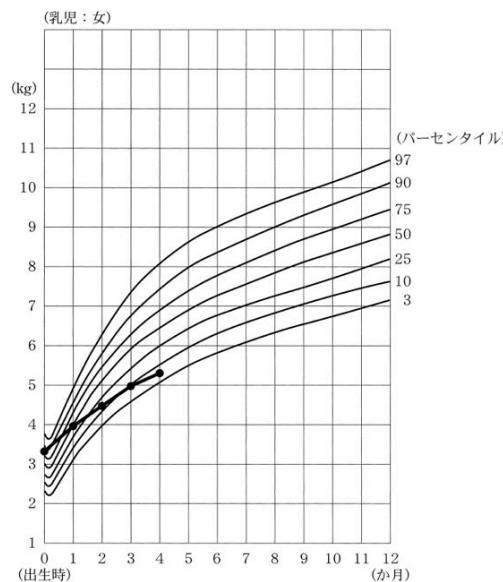
104I-39

## 問題 116

4か月の女児。健康診査のために来院した。在胎39週、体重3,400g、Apgarスコア8点(1分)で出生した。身長60cm、体重5.3kg、頭囲40cm。母乳栄養である。首はすわっており、あやすと笑う。寝返りとお座りとはしない。体重増加曲線を別に示す。

考えられるのはどれか。

- a 脱水
- b 先天異常
- c 母乳不足
- d 脳性麻痺
- e 成長ホルモン分泌不全



103G-45

## 問題 117

ケトン性低血糖症で正しいのはどれか。2つ選べ。

- a 小児期の低血糖の中で最も多い。
- b 血中乳酸が増加する。
- c ロイシン負荷試験で低血糖が誘発される。
- d カテコラミンの皮下注射が有効である。
- e 10歳ころまでに自然軽快する。

101F-65

## 問題 118

4歳の女児。低身長と腹部膨満とを主訴に来院した。新生児期には、夜間に頻回の哺乳を必要とし、最近は空腹を訴えることが多い。精神運動発達は正常である。低身長(-4SD)と肝腫大とを認める。血清生化学所見:空腹時血糖35mg/dL、尿酸11mg/dL、トリグリセライド1,015mg/dL、乳酸85mg/dL(基準5~20)。

考えられるのはどれか。

- a ケトン性低血糖症
- b ムコ多糖症 III型
- c 下垂体性小人症
- d 1型糖尿病
- e 糖原病 I型

100A-56

# CHAPTER 6

## 小児の血液

### 6.1 ビタミンK欠乏症

- ・ **母乳** 栄養や栄養不良、**閉塞性黄疸** によりビタミンKが不足することで、第**II, VII, IX, X** 凝固因子の活性が低下し、出血傾向がみられる病態。
- ・新生児に頭蓋内出血をもたらすことがあり、その場合に**けいれん** や意識障害がみられる。また、消化管出血を呈することもある。

新生児メレナ

	真性メレナ	仮性メレナ
病 態	ビタミンK欠乏による消化管出血	出生時に嚥下した母体血の吐出
アプトテスト	変色なし	変色あり
凝固検査	異常あり	異常なし

- ・出血時間は**正常**、PTは**延長**、APTTは**延長**、ヘパプラスチンテストは**低下**、PIVKA-IIは**増加**する。
- ・ビタミンKの補充が治療となる。予防策として、出生時、生後1週、1か月検診時にビタミンK**シロップ**を投与する。

#### アプトテスト

- ・採取した血液成分に水酸化ナトリウムを加える。
- ・Hb**F**はアルカリ抵抗性を持つが、Hb**A**はアルカリ下で変性を受け、黄褐色に変色する。

## 臨

## 床

## 像

102D-49



生後2か月の乳児。元気がないことと皮膚の黄染とを主訴に来院した。在胎40週3日、2,580gで出生した。母乳栄養である。3日前に鼻出血の痕に気付いたが様子を見ていた。2日前から哺乳力が低下した。身長56.4cm、体重4,980g。体温36.3℃。呼吸数66/分。心拍数136/分、整。大泉門の膨隆は認めない。眼球結膜に黄染を認める。瞳孔径左3mm、右2mm。心音と呼吸音とに異常を認めない。右肋骨弓下に肝を5cm触知する。脾は触知しない。血液所見：赤血球290万、Hb 7.5g/dL、白血球9,600、血小板32万、PT < 6%（基準80～120）、APTT > 180秒（基準対照32.2）。血液生化学所見：血糖70mg/dL、総ビリルビン17.4mg/dL、直接ビリルビン16.1mg/dL、AST 97U/L、ALT 67U/L、LD 822U/L（基準324～755）。頭部単純CTを別に示す。

直ちに行なうのはどれか。

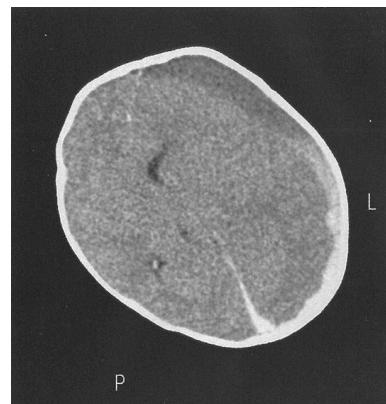
a 光線療法

b 交換輸血

c 利尿薬投与

d ビタミンK投与

e 副腎皮質ステロイド薬投与



d (乳児頭蓋内出血で直ちに行なうこと)

## 6.2 小児の白血病

- ・小児期に発生する造血器悪性腫瘍の中で、最も多いのは **急性リンパ性白血病（ALL）** で  
あり、これは 2~5 歳に好発する。
- ・治療に際してはリスクの評価と層別化が重要となる。

小児 ALL のリスク（予後不良因子）

年齢（**1** 歳未満・**10** 歳以上）、末梢血中の白血球数 **高** 値、免疫学的分類（**T** 細胞型）、染色体・遺伝子異常（染色体本数が **44** 本以下や特定の転座・融合遺伝子陽性例）、中枢神経系および精巣浸潤あり、治療反応性不良（微小残存病変（MRD）が多い例など）

- ・治療は **多** 剤 **併** 用の **化学** 療法が第一選択となる。  
※副腎皮質ステロイドも用いられる。
- ※治療関連合併症として **感染症** に注意。
- ・高リスク群などには上記治療に、同種造血幹細胞移植を組み合わせることもある。
- ・治療成績と予後は良いが、**中枢神経** 再発には注意が必要。



108A-55



12 歳の女児。7 日前からの発熱と全身の倦怠感とを主訴に来院した。生来健康であった。2 週前から活気のないことに家族が気付いていた。7 日前から発熱し、自宅近くの診療所で抗菌薬を投与されたが改善しなかった。顔色は不良である。腹部では肝臓を右季肋下に 4cm、脾臓を左季肋下に 2cm 触知する。血液所見：赤血球 316 万、Hb 6.4g/dL、Ht 27 %、白血球 32,000（異常細胞 65 %）、血小板 2.3 万。LD 3,015U/L（基準 176~353）。骨髄穿刺所見：細胞数 60 万/mm<sup>3</sup>（基準 10 万~25 万）（異常細胞 98 %）、異常細胞のペルオキシダーゼ染色は陰性、表面抗原検査は CD10 と CD19 は陽性、CD3 と CD13 は陰性。

この疾患の予後に影響する因子はどれか。2つ選べ。

- a LD 値  
d 白血球数

- b 性 別  
e 骨髄の異常細胞比率

- c 年 齡

**c,d**（小児急性リンパ性白血病の予後に影響する因子）

### 6.3 Kasabach-Merritt 症候群 [△]

- 先天性の巨大血管腫である。
- 腫瘍内で凝固系が過剰亢進し、DICを合併しやすい。これにより出血傾向、全身の紫斑、貧血を見る。
- 血液検査では、赤血球数が低下、血小板数が低下、フィブリノゲンが低下、FDPが上昇、D ダイマーが上昇する。
- 抗 DIC 療法とともに、血管結紮や腫瘍切除術、放射線療法などが行われる。  
※悪性腫瘍に準じた扱いとなる。

● ● ● 臨 床 像 ● ● ●

110I-48

○○○○○

生後 4 週の乳児。元気がないことを心配した母親に連れられて来院した。出生時から左大腿の紅色腫瘍を指摘されていたが、5 日前から次第に増大した。前日から活気不良となり腫瘍の色も変わってきたという。来院時、成人手拳大の暗紫紅色、弾性硬の皮下腫瘍がみられる。血液所見：赤血球 410 万、白血球 12,000、血小板 4 万、D ダイマー  $13.8\mu\text{g}/\text{mL}$ （基準 1.0 以下）。大腿部の写真を別に示す。

最も考えられる疾患はどれか。

- |                        |                       |                    |
|------------------------|-----------------------|--------------------|
| a Kasabach-Merritt 症候群 | b Osler 病             | c Sturge-Weber 症候群 |
| d von Recklinghausen 病 | e Wiskott-Aldrich 症候群 |                    |



a (Kasabach-Merritt 症候群の診断)



科目 Chap-Sec	問 題	解 答
(小 6-1)	ビタミン K 欠乏症の 3 つの原因は？	母乳栄養、栄養不良、閉塞性黄疸
(小 6-1)	ビタミン K の欠乏により活性が低下する 4 つの凝固因子は？	第 II、VII、IX、X 因子
(小 6-1)	小児にビタミン K シロップを投与する時期は？	出生時、生後 1 週、生後 1 か月
(小 6-2)	小児白血病の好発年齢は？	2~4 歳
(小 6-2)	小児白血病において予後不良因子となる染色体異常は？	Ph 染色体陽性
(小 6-2)	小児の白血病において再発に注意すべき部位は？	中枢神経
(小 6-3)	Kasabach-Merritt 症候群でみられる外観所見は？	巨大血管腫
(小 6-3)	Kasabach-Merritt 症候群では何を合併しやすい？	播種性血管内凝固 <DIC>

◆ ◆ ◆ 練 習 問 題 ◆ ◆ ◆

## 問題 119



日齢 3 の男児。黒色便を認めたため小児科に入院した。母親は 35 歳の経産婦で、出生時に異常はなかった。在胎 40 週、出生体重 3,200g。完全母乳栄養である。体温 36.7 °C。心拍数 130/分、整。血圧 68/40mmHg。呼吸数 42/分。SpO<sub>2</sub> 99 % (room air)。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は軽度の膨隆を認める。肝臓を右肋骨弓下に 1cm 触知するが、脾臓は触知しない。血液所見：赤血球 450 万、Hb 13.4g/dL、Ht 36 %、白血球 8,800、血小板 20 万、PT-INR 2.0 (基準 0.9~1.1)、APTT 40.7 秒 (基準対照 32.2)、PIVKA-II 350mAU/mL (基準 40mAU/mL 未満)。血液生化学所見：総蛋白 4.1g/dL、総ビリルビン 3.0mg/dL、直接ビリルビン 0.1mg/dL、AST 30U/L、ALT 28U/L。CRP 0.1mg/dL。注腸造影では異常を認めない。

対応として正しいのはどれか。

- |               |                 |             |
|---------------|-----------------|-------------|
| a 緊急開腹術       | b 母乳の中止         | c 赤血球濃厚液の輸血 |
| d ビタミン K 製剤静注 | e 5 % アルブミン製剤点滴 |             |

— 115F-43 —

## 問題 120



ビタミン K 欠乏症の患者において血液検査で低値となるのはどれか。

- |                         |              |
|-------------------------|--------------|
| a FDP                   | b PT-INR     |
| c PIVKA-II              | d ヘパプラスチンテスト |
| e APTT <活性化トロンボプラスチン時間> |              |

— 111I-08 —

## 問題 121



生後 1 週以内の新生児において PIVKA-II を測定すべき症候はどれか。

- |      |      |      |       |         |
|------|------|------|-------|---------|
| a 下痢 | b 黄疸 | c 吐血 | d 多呼吸 | e チアノーゼ |
|------|------|------|-------|---------|

— 108B-17 —

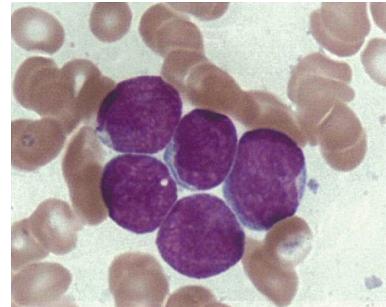
## 問題 122



3歳の男児。顔色不良と発熱とを主訴に来院した。母親は1か月前から顔色不良に気付いていた。1週前から発熱し、自宅近くの診療所で抗菌薬を投与されていたが、症状が改善しないため紹介されて受診した。体温38.3°C。脈拍120分/整。呼吸数24分。皮膚は蒼白で、下肢に点状出血を認める。眼瞼結膜に貧血を認める。眼球結膜に黄染を認めない。心尖部に2/6度の収縮期雜音を聴取する。右肋骨弓下に肝を3cm、左肋骨弓下に脾を4cm触知する。血液所見：赤血球196万、Hb 5.8g/dL、Ht 18%、網赤血球0.3%、白血球5,600（桿状核好中球1%、分葉核好中球6%、好酸球1%、単球2%、リンパ球86%、異常細胞4%）、血小板1.9万。血液生化学所見：尿素窒素11mg/dL、クレアチニン0.3mg/dL、尿酸6.2mg/dL、AST 72U/L、ALT 58U/L、LD 691U/L（基準335～666）。CRP 1.3mg/dL。骨髄検査を行ったところ、骨髄で増加している細胞はペルオキシダーゼ染色陰性で、表面マーカー検査ではB前駆細胞の形質を示す。骨髄染色体所見は51、XY、+4、+6、+10、+17、+21である。脳脊髄液検査に異常を認めない。骨髄血塗抹May-Giemsa染色標本を別に示す。

この疾患の治療について誤っているのはどれか。

- a 多剤併用抗癌化学療法を行う。
- b 副腎皮質ステロイドが有効である。
- c 最も多い治療関連合併症は感染症である。
- d 中枢神経予防療法は必須である。
- e 約半数の症例が造血幹細胞移植の適応となる。



105I-58

## 問題 123



生後12日の新生児。出血斑を主訴に来院した。在胎40週2日、体重3,300gで出生した。出生時から左大腿部に直径5cmの暗赤色の腫瘍があり、血管腫の疑いで経過観察とし、生後6日目に退院した。生後8日から顔面と前胸部とに出血斑が出現し、増加してきた。血液所見：赤血球280万、Hb 8.5g/dL、Ht 25%、白血球5,800、網赤血球8.3%、血小板8,000、PT 16.2秒（基準12.2）、APTT 65.4秒（基準対照32.2）。血液生化学所見：AST 56U/L、ALT 23U/L、CRP 0.1mg/dL。

この疾患でみられる検査所見はどれか。

- a 血漿フィブリノゲンの上昇
- b 血液凝固第V因子の上昇
- c 血漿FDPの上昇
- d Coombs試験陽性
- e 骨髄巨核球の減少

104A-34

## 問題 124



生後1か月の乳児。けいれんと意識障害のため搬入された。在胎39週、体重2,900gで出生した。母乳栄養。本日、哺乳中に全身の強直性けいれんが出現した。傾眠状態である。体重4.3kg。体温37.3°C。頭部に外傷を認めない。血液所見：赤血球380万、Hb 9.4g/dL、白血球8,200、血小板25万。プロトロンビン時間32秒（基準10～14）、活性化部分トロンボプラスチン時間67秒（基準対照32）。血液生化学所見：総蛋白6.2g/dL、クレアチニン0.5mg/dL、AST 38U/L、ALT 56U/L。頭部単純CTで頭蓋内出血を認めた。

まず投与するのはどれか。

- a 副腎皮質ステロイド
- b ビタミンK
- c ヘパリン
- d 血小板
- e 利尿薬

103A-43

**問題 125** (101E-28) ○○○○○

次の文を読み、以下の問い合わせに答えよ。

6歳2か月の男児。発熱を主訴として来院した。

**現病歴**：1週前から元気がなく、時々 38°C 台の発熱が現れるようになった。

**発育歴・既往歴**：妊娠経過は異常なく、40週に自然分娩で出生した。出生体重 2,960g。Apgar スコア 4点(1分)、8点(5分)。日齢 3 から光線療法を 24 時間受けた。新生児期から特異な顔貌があり、生後 1か月ころに精密検査を受けた。1歳時の身長 74cm、体重 9kg。首のすわり 4か月、つかまり立ち 13か月、ひとり歩き 23か月。まだボタンをうまく掛けられず、ひとりで靴を履けない。まねをして丸は書くが、四角は書けない。

**家族歴**：父 42 歳、母 41 歳。両親と 10 歳の姉とに特記すべき疾患はない。

**現 症**：身長 106cm、体重 18kg。体温 38.0°C。脈拍 100/分、整。血圧 110/54mmHg。顔の写真 (A) を別に示す。皮膚に発疹を認めない。第 5 指が短い。眼瞼結膜は貧血様で、眼球結膜に黄染を認めない。咽頭に発赤はない。右側頸部に径約 1.5cm のリンパ節を 2 個触知するが、圧痛はない。胸骨左縁第 2 肋間に 2/6 度のやわらかい収縮期雜音を聴取する。呼吸音は正常。右肋骨弓下に肝を 2cm、左肋骨弓下に脾を触知する。深部腱反射は正常である。

**検査所見**：血液所見：赤血球 303 万、Hb 8.7g/dL、Ht 26 %、白血球 4,600 (桿状核好中球 1 %、分葉核好中球 8 %、単球 6 %、リンパ球 63 %、異常細胞 22 %)、血小板 8 万。血清生化学所見：総蛋白 7.0g/dL、アルブミン 3.7g/dL、総ビリルビン 0.5mg/dL、AST 29U/L、ALT 15U/L、LD 820U/L (基準 176~353)、Fe 55μg/dL、TIBC 320μg/dL (基準 240~310)、CRP 6.1mg/dL。

この患児について正しいのはどれか。2つ選べ。

- a 新生児仮死があった。
- b 新生児高ビリルビン血症があった。
- c 1歳時の Kaup 指数は低値であった。
- d 発達指数は約 70 である。
- e 心室中隔欠損症がある。



(A)

**問題 126** (101E-29) ○○○○○

この患児で予想される染色体核型はどれか。

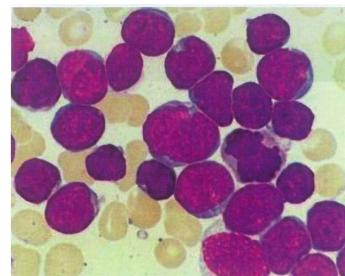
- a 46,XY,5p-
- b 47,XY,+13
- c 47,XY,+18
- d 47,XY,+21
- e 47,XXY

**問題 127** (101E-30) ○○○○○

骨髄血塗抹 May-Giemsa 染色標本 (B) を別に示す。

この患児に合併しているのはどれか。

- a 伝染性单核症
- b 再生不良性貧血
- c 骨髄異形成症候群
- d 慢性骨髄性白血病
- e 急性リンパ性白血病



(B)

101E-28~101E-30

## 問題 128



11か月の乳児。生後2か月のとき上背部に紅色結節が生じ、次第に大きくなつた。この腫瘍以外に皮膚病変はない。発達にも異常はない。背部腫瘍の写真を別に示す。

異常がみられるのはどれか。

- a 脳波
- b 眼圧
- c 呼吸数
- d 血小板数
- e 血清クレアチニン



100F-08

## 問題 129



小児急性リンパ性白血病の再発部位で多いのはどれか。

- a 中枢神経
- b 皮膚
- c 肝臓
- d 腸間膜リンパ節
- e 骨

99E-38

## 問題 130



小児の急性白血病について正しいのはどれか。2つ選べ。

- a 低出生体重児では発生率が高い。
- b 2~4歳での発症が多い。
- c リンパ性白血病が多い。
- d リンパ性白血病の治療は骨髄移植が第一選択である。
- e 乳児期に発症したものは幼児期に発症したものに比べ予後が良い。

90B-51

## CHAPTER

## 7

## 小児の免疫

## 7.1 原発性免疫不全 1：概論

- ・主に遺伝により、生まれ持って免疫能が低下した状態を原発性免疫不全と呼ぶ。
- ・感染症を繰り返し、**発育** 不良がみられる。
- ・液性免疫（主にB細胞が担う）、細胞性免疫（主にT細胞が担う）、好中球、のいずれかまたは複数が障害されることが原因となる。

原発性免疫不全の分類

① B細胞のみの障害	X連鎖（Bruton型）無ガンマグロブリン血症 [XR]
② T細胞のみの障害	DiGeorge症候群 [(ADなど)]
③ B・T細胞の障害	Wiskott-Aldrich症候群 [XR] 重症複合免疫不全症〈SCID〉[(XRなど)] 毛細血管拡張性失調症 [AR]
④ 好中球の障害	慢性肉芽腫症〈CGD〉[(XRなど)] Chédiak-Higashi症候群 [AR]

※ [ ] 内は遺伝形式を示す。



98H-68

Tリンパ球に異常がみられないのはどれか。

- |                      |               |
|----------------------|---------------|
| a 慢性肉芽腫症             | b DiGeorge症候群 |
| c Wiskott-Aldrich症候群 | d 重症複合免疫不全症   |
| e 後天性免疫不全症候群〈AIDS〉   |               |

a (Tリンパ球に異常がみられる疾患)

## 7.2 原発性免疫不全 2:X 連鎖 (Bruton 型) 無ガンマグロブリン血症

- ・液性免疫の異常により、免疫グロブリンが産生できず、原発性免疫不全を呈する病態。XR
- ・母由来の免疫グロブリンが枯渇する時期より易感染性を呈する（「生後 6 か月ころからの反復感染」）。
- ・B 細胞が減少し、免疫グロブリンが低値となる（抗体産生ができなくなる）。これにより肺炎球菌など一般細菌に感染しやすくなる。



98A-54

9か月の男児。発熱、咳および喀痰を主訴に来院した。3か月前から中耳炎と副鼻腔炎とを繰り返している。体温 38.6 °C。呼吸数 30/分。脈拍 104/分、整。聴診上、右上中肺に coarse crackles を聴取する。尿所見：蛋白 1+、潜血（-）。血液所見：赤血球 410 万、Hb 13.5g/dL、白血球 12,300。血清生化学所見：血糖 82mg/dL、総蛋白 7.0g/dL、Na 140mEq/L、K 3.5mEq/L、Cl 100mEq/L。IgG 100mg/dL（基準 240～620）、IgA 検出感度以下（基準 10～35）、IgM 検出感度以下（基準 40～95）。CRP 18.9mg/dL。

この疾患で正しいのはどれか。2つ選べ。

- |              |               |              |
|--------------|---------------|--------------|
| a 遺伝性である。    | b 胸腺腫を認める。    | c T 細胞は減少する。 |
| d B 細胞は減少する。 | e 肺炎球菌抗体価が高い。 |              |

a,d (X 連鎖 (Bruton 型) 無ガンマグロブリン血症について)

### 7.3 原発性免疫不全 3：DiGeorge 症候群

- ・22q11.2 の欠失により、第3、4鰓弓が発生異常をきたす疾患。細胞性免疫が障害される。
- ・胸腺、副甲状腺の低形成がみられる（血中 **カルシウム** が低下する [テタニー]）。
- ・顔貌異常や口蓋裂、先天性心疾患を合併する。



94B-91

DiGeorge 症候群にみられるのはどれか。3つ選べ。

- a 副甲状腺機能低下    b 胸腺低形成    c 先天性心疾患    d 副腎皮質機能低下  
e 性腺機能低下

a,b,c (DiGeorge 症候群にみられるもの)

## 7.4 原発性免疫不全 4 : Wiskott-Aldrich 症候群

- ・細胞性、液性双方の異常を呈する疾患。**XR** の遺伝形式をとる。
- ・**易感染性**、**血小板減少**、**湿疹** を3徴とする。
- ・血小板減少により出血傾向（血便など）を見る。
- ・血中の IgM は**低下**、IgA は**上昇**、IgE は上昇することが多い。
- ・B 細胞数は正常、T 細胞数は減少する（機能は B 細胞、T 細胞ともに低下している）。
- ・治療には造血幹細胞移植が有効である。

WISKOTT·ALDRICH(E)



102G-41

1歳の男児。湿疹を主訴に来院した。生後6か月ころから湿疹を認め治療していたが軽快しなかった。皮膚の搔破によってしばしば膿瘍形成を形成した。身長68cm (-1.5SD)、体重7.1kg (-2.0SD)。体温37.0°C。脈拍96分/整。全身に湿疹を認める。右肋骨弓下に肝を1cm触知する。血液所見：赤血球370万、Hb 9.8g/dL、Ht 30%、白血球13,000（桿状核好中球5%、分葉核好中球30%、好酸球10%、単球2%、リンパ球53%）、血小板2.1万。血液生化学所見：IgG 1,260mg/dL（基準460～1,220）、IgA 200mg/dL（基準16～128）、IgM 10mg/dL（基準57～260）。CRP 2.1mg/dL。

この疾患と遺伝形式が同じなのはどれか。2つ選べ。

- |                        |               |
|------------------------|---------------|
| a Duchenne型進行性筋ジストロフィー | b Huntington病 |
| c 結節性硬化症               | d 血友病A        |
| e フェニルケトン尿症            |               |

a,d (Wiskott-Aldrich 症候群と同じ遺伝形式を示す疾患)

## 7.5 原発性免疫不全 5：慢性肉芽腫症 <CGD>

- ・好中球の **殺菌** 能が障害されることにより、原発性免疫不全を呈する病態。**XR** の遺伝形式をとることが多い。
- ・カタラーゼ陽性病原体（**黄色ブドウ球** 菌、大腸菌、クレブシエラ、緑膿菌、セラチア、ア**スペルギルス**、カンジダ、ノカルジアなど）への感染が重症化しやすい。
- ・血液中の好中球数は **上昇** する。
- ・諸臓器に肉芽腫を形成する
- ・白血球の NBT <nitroblue tetrazolium> 還元試験は **陰** 性となる。

● ● ● **臨** **床** **像** ● ● ●

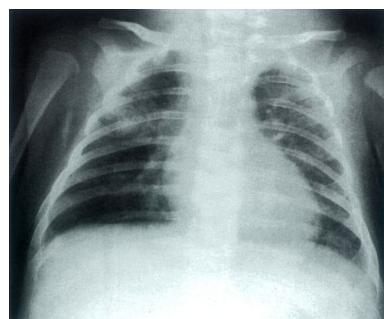
101A-55



3か月の乳児。発熱とチアノーゼを主訴に来院した。1か月前から肺炎として治療されていたが、軽快しないため紹介された。体温 38.5 °C。呼吸数 38/分。栄養状態は不良である。血液所見：白血球 22,000 (桿状核好中球 20 %、分葉核好中球 33 %、単球 9 %、リンパ球 38 %)。血清生化学所見：IgG 1,730mg/dL (基準 280~700)、IgA 60mg/dL (基準 10~60)、IgM 198mg/dL (基準 30~120)。CRP 4.0mg/dL。白血球の NBT <nitroblue tetrazolium> 還元試験は陰性。胸部エックス線写真を別に示す。

この疾患について正しいのはどれか。2つ選べ。

- |                   |                 |
|-------------------|-----------------|
| a 女児に多い。          | b ウイルス感染が重症化する。 |
| c 胸腺の形成不全がある。     | d 肉芽腫を形成する。     |
| e 白血球の殺菌能が欠損している。 |                 |



**d,e** (慢性肉芽腫症について)

## 7.6 原発性免疫不全 6：その他の疾患

### A : 重症複合免疫不全症 <SCID>

- アデノシンデアミナーゼ <ADA> の欠損が原因となり、細胞性、液性双方の免疫不全により乳児期から重症の反復感染をきたす疾患。
- 造血幹細胞移植が有効だが、適切な治療を行わないと 1~2 歳までに死亡する。

### B : 毛細血管拡張性失調症 <ataxia telangiectasia [AT]> (Louis-Bar 症候群)

- 細胞性、液性双方の免疫不全に加え、 小脳 失調や結膜充血、皮膚の毛細血管拡張を見る疾患。
- 悪性腫瘍 を合併する。

### C : Chédiak-Higashi 症候群

- 好中球の形態異常により遊走能と殺菌能の異常を見る疾患。
- ペルオキシダーゼ 陽性 巨大顆粒 が陽性となる。



112F-21

T 細胞系、B 細胞系がともに障害される原発性免疫不全症はどれか。

- |                       |                |               |
|-----------------------|----------------|---------------|
| a 慢性肉芽腫症              | b 重症複合免疫不全症    | c 無ガンマグロブリン血症 |
| d Chédiak-Higashi 症候群 | e DiGeorge 症候群 |               |

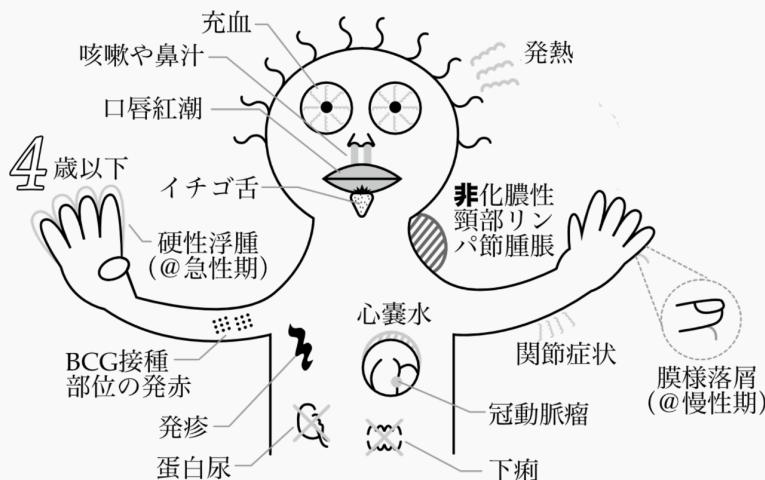
b (T 細胞・B 細胞系がともに障害される原発性免疫不全症)

## 7.7 川崎病 <KD>

- 4歳以下の乳幼児に好発する原因不明の疾患（感染症ではない）。小児急性熱性皮膚粘膜リンパ節症候群（MCLS）と呼ばれることもある。

川崎病の診断に有用な主要症状

① 発熱						
②両側眼球結膜の充血						
③口唇の紅潮、イチゴ舌						
④発疹（BCG接種痕の発赤を含む）						
⑤四肢末端の変化（急性期⇒硬性浮腫・紅斑、慢性期⇒膜様落屑）						
⑥急性期における非化膿性頸部リンパ節腫脹						



- 診断に直結はしないが、以下の症候や合併症もみられる。

川崎病の症候・合併症

心血管症状（冠動脈瘤）	*、心筋虚血、心嚢液貯留など）、消化器症状（下痢や黄疸）、関節症状（疼痛や腫脹）、呼吸器症状（咳嗽や鼻汁）、神経症状（けいれんなど）
-------------	--

\*生命予後を決する。心エコーで描出される。

- 尿検査では尿蛋白陽性、沈渣での白血球上昇を見る。  
※血尿はない。
- 血液検査では白血球数の上昇、血小板数の上昇、赤沈の亢進、CRPの上昇などをみる。
- 急性期治療の目標は炎症反応の早期終息と冠動脈瘤の予防だ。すみやかに標準治療として免疫グロブリン療法（IVIG）とアスピリンの併用を行う。
- IVIGを行っても発熱が改善しない例を不応例と呼ぶ。この場合、IVIGの追加や副腎皮質ステロイド、生物学的製剤（インフリキシマブ）、免疫抑制薬が用いられる。  
※抗菌薬は無効。

## 臨 床 像

95D-21



1歳8か月の女児。発熱を主訴に来院した。周産期に異常はなく、精神運動発達も正常である。6日前から38.5~39°Cの発熱があり、近医で抗菌薬を投与されたが解熱しなかった。血液所見：赤沈53mm/1時間、赤血球452万、Hb 13.2g/dL、Ht 39%、白血球16,400（好中球76%、好酸球2%、単球5%、リンパ球17%）、血小板53万。顔面、眼球および右手の写真（A、B、C）を別に示す。

この疾患でみられるのはどれか。

- a 鼻出血      b 喘 鳴      c 腹部膨満      d 血 尿      e リンパ節腫脹



(A)



(B)



(C)

e (川崎病の症状)

## 7.8 IgA 血管炎 <シェーンライン・ヘノッホ紫斑病>

- III型アレルギー機序により、IgAによる免疫複合体の全身臓器沈着をきたす病態。  
※Schönlein-Henoch紫斑病やアナフィラクトイド紫斑病、アレルギー性紫斑病とも呼ばれる  
が、近年はIgA血管炎と呼ぶ向きが多い。
- 前駆するA群β溶血性レンサ球菌感染などの感染がみられることが多い。

IgA血管炎の症候（上段）と合併症（下段）

発熱、関節痛、腹痛、血便、血尿、紫斑*（下腿伸側に好発）、浮腫
腸重積、腎炎（IgA腎症様）

\*硝子圧試験で消退しない（See『皮膚科』）。

- Rumpel-Leede試験が陽性となる。
- 血液検査では第XIII凝固因子の低下がみられる。  
※1次止血、2次止血の機序は正常。
- 血管の病理像では真皮上層血管壁へのIgA沈着と炎症性細胞浸潤をみる。
- 対症療法で自然軽快することが多い。関節症状や腎障害には副腎皮質ステロイドも有効。  
※血尿のみの例は予後良好だが、急速進行性糸球体腎炎（RPGN）を呈した場合は予後不良。

### Rumpel-Leede試験

- ルンペルレーデ  
・上腕にマンシェットや駆血帯を巻き陽圧をかけ、毛細血管からの出血を誘発する方法。  
・出血斑が多く（>10個）みられたケースで血管の脆弱性を疑う。

## 臨 床 像

105I-55



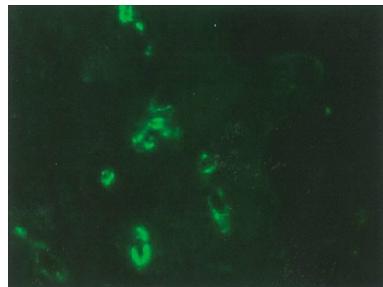
27歳の男性。腹痛と発疹とを主訴に来院した。3日前から腹痛と両下肢の赤い発疹とを生じた。両下腿から足背に浸潤を触れ、硝子圧試験で消退しない発疹が多発している。皮膚の病理組織学的検索で真皮上層に血管周囲性の炎症性細胞浸潤を認める。同時に蛍光抗体直接法を施行したところ免疫グロブリンの沈着を認める。下腿の写真（A）と皮膚生検組織の蛍光抗体直接法の写真（B）とを別に示す。

沈着している免疫グロブリンはどれか。

- a IgA      b IgD      c IgE      d IgG      e IgM



(A)



(B)

a (IgA 血管炎〈Schönlein-Henoch 紫斑病〉で皮膚に沈着する免疫グロブリン)



科目 Chap-Sec	問 題	解 答
(小 7-1)	原発性免疫不全の児が発育不良をみる原因は？	感染症を反復するため
(小 7-2)	X 連鎖無ガンマグロブリン血症の遺伝形式は？	X 染色体劣性〈XR〉遺伝
(小 7-2)	X 連鎖無ガンマグロブリン血症では何が障害されているか？	B 細胞
(小 7-2)	X 連鎖無ガンマグロブリン血症の児が易感染性を呈するのはいつ頃から？	生後 6 か月
(小 7-3)	DiGeorge 症候群の原因となる染色体異常は？	22q11.2 の欠失
(小 7-3)	DiGeorge 症候群では B 細胞と T 細胞のどちらが障害されるか？	T 細胞
(小 7-3)	DiGeorge 症候群において低形成がみられる 2 つのものは？	胸腺、副甲状腺
(小 7-4)	Wiskott-Aldrich 症候群の遺伝形式は？	X 染色体劣性〈XR〉遺伝
(小 7-4)	Wiskott-Aldrich 症候群の 3 徴は？	易感染性、血小板減少、湿疹
(小 7-4)	Wiskott-Aldrich 症候群の治療は何が有効か？	造血幹細胞移植
(小 7-5)	慢性肉芽腫症〈CGD〉では何が障害される？	好中球の殺菌能
(小 7-5)	慢性肉芽腫症〈CGD〉の遺伝形式は？	X 染色体劣性〈XR〉遺伝
(小 7-5)	慢性肉芽腫症〈CGD〉に特徴的な検査所見は？	NBT 還元試験陰性
(小 7-6)	重症複合免疫不全症〈SCID〉で欠損する酵素は？	アデノシンデアミナーゼ〈ADA〉
(小 7-6)	毛細血管拡張性失調症の名称に「失調」とつくのはどのような症候がみられるため？	小脳失調
(小 7-6)	Chédiak-Higashi 症候群で機能異常をみる細胞は？	好中球
(小 7-7)	川崎病で指にみられる特徴的所見を 2 つ挙げると？	硬性浮腫（急性期）と膜様落屑（慢性期）
(小 7-7)	川崎病の標準治療は？	免疫グロブリン療法〈IVIG〉とアスピリンの併用
(小 7-7)	川崎病において最も注意すべき合併症は？	冠動脈瘤
(小 7-8)	IgA 血管炎〈Schönlein Henoch 紫斑病〉は何型アレルギーか？	III 型アレルギー
(小 7-8)	IgA 血管炎〈Schönlein Henoch 紫斑病〉の患者の血液検査所見で異常をきたすのは？	第 XIII 凝固因子（低下）
(小 7-8)	IgA 血管炎〈Schönlein Henoch 紫斑病〉において紫斑はどこに好発するか？	下腿伸側



練



習



問



題



## 問題 131



1歳の男児。発熱と皮疹を主訴に母親に連れられて来院した。4日前から38~39°Cの発熱が続き、今朝、母親が皮疹に気付いたという。体温39.3°C。脈拍140/分、整。受診時の患児の背部の写真を別に示す。両側眼球結膜に充血を認める。口唇に発赤を認める。両側頸部に径2cmのリンパ節を数個ずつ触知する。四肢末端に紅斑と浮腫を認める。心音と呼吸音とに異常を認めない。血液所見：赤血球410万、Hb 11.7g/dL、Ht 36%、白血球13,600（桿状核好中球6%、分葉核好中球61%、単球4%、リンパ球29%）、血小板41万、フィブリノゲン860mg/dL（基準186~355）。血液生化学所見：総蛋白6.0g/dL、アルブミン3.0g/dL、AST 240U/L、ALT 195U/L。CRP 4.2mg/dL。心エコー検査で異常所見を認めない。入院の上、標準的治療を行うこととした。

治療効果判定に使用する所見はどれか。

a 発 熱

b 体幹の皮疹

c 眼球結膜充血

d 頸部リンパ節腫脹

e 四肢末端の紅斑・浮腫



-114D-39-

## 問題 132



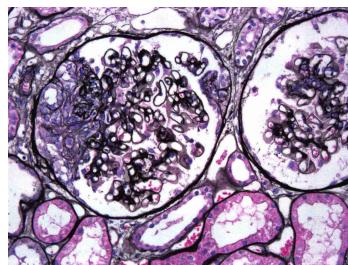
70歳の男性。下腿の皮疹を主訴に来院した。約3週間前に両下腿に皮疹が出現し、一過性に両膝関節痛と腹部の痛痛があった。数日前から皮疹が増悪したため受診した。身長168cm、体重57kg。体温36.8°C。脈拍84/分、整。血圧150/82mmHg。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しない。両下腿に皮疹を認める。両側の足背に軽度の浮腫を認める。尿所見：蛋白1+、潜血3+、沈渣に赤血球多数/1视野、尿蛋白1.8g/日。血液所見：赤血球420万、Hb 12.2g/dL、Ht 36%、白血球9,400（分葉核好中球64%、好酸球3%、好塩基球1%、単球7%、リンパ球25%）、血小板19万。血液生化学所見：総蛋白6.8g/dL、アルブミン3.8g/dL、尿素窒素32mg/dL、クレアチニン1.5mg/dL。免疫血清学所見：抗核抗体陰性、MPO-ANCA陰性。尿中Bence-Jones蛋白陰性。診断のため腎生検を行った。下腿の皮膚所見（A）、腎生椓のPAM染色標本（B）及び蛍光抗体IgA染色標本（C）を別に示す。

この患者で正しいのはどれか。

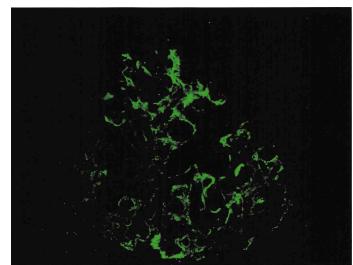
- a 腎機能の予後が悪い。
- b 消化管出血は起こらない。
- c 心電図異常を高率に合併する。
- d 皮膚生検で真皮深層にIgGが沈着する。
- e 悪性腫瘍のスクリーニングが必要である。



(A)



(B)



(C)

111B-46

## 問題 133



救急外来で小児を診察した研修医から指導医への報告を次に示す。

研修医「2歳の女の子です。5日前から39°Cの発熱が持続するため来院しました。2日前に自宅近くの診療所を受診し解熱薬を処方されています。呼吸数30/分、脈拍144/分で、診察所見としては咽頭発赤とイチゴ舌があり、体幹に発疹を認めることから溶連菌感染症を疑います」

指導医「溶連菌感染症は重要な鑑別疾患だね。でも川崎病の可能性はどうかな」

川崎病との鑑別診断のために追加して確認すべきなのはどれか。**3つ選べ。**

- a 眼球結膜充血
- b 耳下腺の腫脹
- c 頬粘膜の白斑
- d 頸部リンパ節腫脹
- e 手指の腫脹

111I-38

## 問題 134



アスペルギルス症が最も合併しやすいのはどれか。

- a 無ガンマグロブリン血症
- b Wiskott-Aldrich症候群
- c 毛細血管拡張性失調症
- d DiGeorge症候群
- e 慢性肉芽腫症

110I-01

## 問題 135



Wiskott-Aldrich 症候群でみられるのはどれか。

- a 血便      b 口蓋裂      c 小脳失調      d テタニー      e 毛細血管拡張

108D-07

## 問題 136



1歳の男児。発熱、頸部の腫脹および前胸部の皮疹を主訴に母親に連れられて来院した。4日前から38°C台の発熱が続き、今朝から頸部の腫脹と前胸部の紅斑とに気付いた。体温39.3°C。脈拍148/分、整。両側眼球結膜に充血を認める。顔面下部の写真を別に示す。右頸部に径3cmのリンパ節を1個触知する。心音と呼吸音とに異常を認めない。血液所見：赤血球406万、Hb 11.2g/dL、Ht 35%、白血球19,600（桿状核好中球9%、分葉核好中球72%、好酸球2%、単球4%、リンパ球13%）、血小板39万。血液生化学所見：総蛋白6.2g/dL、アルブミン3.1g/dL、AST 40U/L、ALT 80U/L、CRP 7.9mg/dL。

初期治療として適切なのはどれか。

- a 血漿交換      b 抗菌薬の投与      c 免疫抑制薬の投与  
d 生物学的製剤の投与      e 免疫グロブリン製剤の投与



108I-56

## 問題 137



原発性免疫不全症候群と所見の組合せで正しいのはどれか。2つ選べ。

- a 慢性肉芽腫症 —— 好中球遊走能低下  
b DiGeorge 症候群 —— 新生児テタニー  
c Wiskott-Aldrich 症候群 —— 運動失調  
d Chédiak-Higashi 症候群 —— ペルオキシダーゼ陽性巨大顆粒  
e X連鎖無ガンマグロブリン血症 —— アデノシンデアミナーゼ欠損

105D-15

## 問題 138



Schönlein-Henoch 紫斑病の血液検査所見で正しいのはどれか。

- a 出血時間の延長  
b 血小板数の減少  
c 第XIII因子の低下  
d プロトロンビン時間〈PT〉の延長  
e 活性化部分トロンボプラスチン時間〈APTT〉の延長

105I-02

## 問題 139



水痘が重症化しやすいのはどれか。

- a 慢性肉芽腫症
- b 好中球減少症
- c DiGeorge 症候群
- d Chédiak-Higashi 症候群
- e X 連鎖性無ガンマグロブリン血症

103E-38

## 問題 140



7か月の乳児。発熱を主訴に来院した。5日前から発熱が続き、昨日から発疹が出現している。体温39.4°C。全身に紅斑を認め、手背と足背とが腫れている。指圧痕は残らない。両側眼球結膜は充血し、口唇は発赤している。心雜音はなく、呼吸音も正常である。腹部は平坦、軟。肝を右肋骨弓下に2cm触知する。脾は触知しない。血液所見：赤血球390万、Hb 11.5g/dL、Ht 38%、白血球15,600（桿状核好中球19%、分葉核好中球48%、好酸球1%、単球5%、リンパ球27%）、血小板41万。CRP 16mg/dL。1か月前に接種したBCG接種部位の写真を別に示す。

まず投与するのはどれか。

- a 抗菌薬
- b 利尿薬
- c アスピリン
- d イソニアジド
- e 副腎皮質ステロイド薬



100A-06

## 問題 141



Wiskott-Aldrich 症候群でみられるのはどれか。

- a IgG 高値
- b IgM 高値
- c B 細胞数の増加
- d T 細胞数の減少
- e 好中球機能低下

100B-64

## 問題 142



慢性肉芽腫症で感染の原因となりやすいのはどれか。

- a *Listeria monocytogenes*
- b *Mycobacterium tuberculosis*
- c *Pneumocystis jiroveci*
- d *Staphylococcus aureus*
- e *Streptococcus pneumoniae*

100B-67

## 問題 143



好中球に形態異常を認めるのはどれか。

- a 重症複合免疫不全症
- b 慢性肉芽腫症
- c Chédiak-Higashi 症候群
- d Wiskott-Aldrich 症候群
- e 毛細血管拡張性失調症〈Louis-Bar 症候群〉

97H-65

## 問題 144



アデノシンデアミナーゼ〈ADA〉欠損が原因となるのはどれか。

- a 無ガンマグロブリン血症
- b 胸腺低形成
- c 重症複合免疫不全症
- d Wiskott-Aldrich 症候群
- e 毛細血管拡張性失調症

94B-92

CHAPTER  
8

## 小児の感染症

## 8.1 突発性発疹

- ヒトヘルペス ウイルス 6または7型が原因となる、乳児期後半に好発する感染症。幼児期以降、免疫力の上昇に伴い罹患しにくくなる。
- 2週程度の潜伏期の後、発熱を見る。  
※高熱にもかかわらず機嫌が比較的よい。
- 解熱 後 に全身の浮腫性紅斑が出現する。  
口腔内に 永山斑 (口蓋垂根元に両側性に認められる粟粒大の紅色隆起) をみる。
- 血中の白血球数は 不変 となる。
- 対症療法を行う(抗ウイルス薬は存在しない)。
- 急性 脳症 を合併する。



(90C-01; 1歳1ヶ月の男児)

## 臨 床 像

105I-54

8か月の乳児。高熱を主訴に来院した。2日前から39℃台の発熱、鼻汁および軟便を認めている。両親と3歳の兄との4人暮らし。機嫌は比較的良好く、食欲は良好である。意識は清明。身長70cm、体重8.2kg。体温38.9℃。呼吸数24/分。心拍数120/分、整。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しない。咽頭は軽度発赤し、永山斑を認める。

この児の家族への説明で適切なのはどれか。

- 「熱が下がったときに全身に発疹が出る可能性があります」
- 「妊娠している人にお子さんを接触させないでください」
- 「お兄ちゃんに感染する可能性が高いです」
- 「抗ウイルス薬を服用させてください」
- 「入院が必要です」

a (突発性発疹の乳児の家族への説明)

## 8.2 麻疹

- ・麻疹ウイルスが原因となる、乳幼児期に好発する感染症。**飛沫核**〈空気〉 感染する。
- ・2週弱の潜伏期の後、発熱や咳嗽をみる（**カタル** 症状）。発熱は二峰性であり、一峰目の解熱時に口腔内の**Koplik斑** がみられる。二峰目の発熱時に全身の皮疹が出現する。  
※皮疹は融合傾向が**あり**、落屑を伴**い**、色素沈着を残**す**。
- ・血液中の白血球数は**低下**し、**細胞** 性免疫が抑制される（ツベルクリン反応の陰転化）。
- ・中耳炎、喉頭炎、肺炎、亜急性硬化性全脳炎〈SSPE〉（See『神経』）を合併する。
- ・『学校保健安全法』では、**解熱後3日を経過する** まで出席停止となる。

### 臨 床 像

100D-13

5歳の男児。発熱を主訴に来院した。3日前から 38.5°C の発熱、咳、鼻汁、結膜充血および眼脂が出現した。初診時に口腔粘膜発疹がみられた。受診後いったん解熱傾向がみられたが、翌日から高熱が再び出現し、さらに全身に皮疹が出現した。口腔粘膜の写真（A）と体幹の写真（B）とを別に示す。

最も考えられるのはどれか。

- a 麻疹      b 風疹      c 水痘      d ヘルペス      e 突発性発疹



(A)



(B)

a (麻疹の診断)

### 8.3 風疹

- 風疹ウイルスが原因となる、5~15歳に好発する感染症。感染経路は **飛沫** 感染である。
- 周期的に流行する。近年では 2013 年に大流行、2018~2019 年に再流行がみられた。
- 2~3週の潜伏期の後、発熱と **同時期** に軽い搔痒を伴う丘疹性紅斑が出現する。リンパ節腫脹（特に頸部、後頭部、**耳介後** 部）もみられやすい。  
※皮疹には落屑や融合傾向、色素沈着がみられない。



(78C-54; 10 歳女子)

- 『学校保健安全法』では **発疹が消失する** まで出席停止とされる。
- 免疫性血小板減少性紫斑病〈ITP〉を合併する。

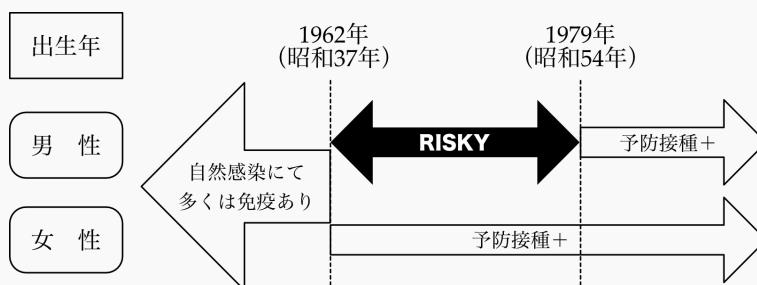
#### 先天性風疹症候群

- 風疹ウイルスは母体から胎児に經 **胎盤** 感染する。これにより胎児が風疹ウイルスに罹患した場合、重篤な症状がみられる。

#### 先天性風疹症候群で児にみられる症候・合併症

胎児発育不全〈FGR〉、**感音** 難聴、眼症状（白内障や緑内障）、先天性心疾患（ASD や **PDA**）、血小板 **減少**、小頭症・小眼球症、精神発達遅滞、脳性麻痺など

#### 日本における風疹ワクチンの歴史



● ● ● ● 臨 床 像 ● ● ●

1001-37



6歳の女児。昨日から微熱、咳嗽および鼻汁がみられ、ほぼ同時に全身に発疹が出現したため来院した。体温 37.8 ℃。脈拍 84/分。結膜はやや充血し、咽頭は軽度発赤している。発疹は粟粒大点状丘疹で顔面、頸部および胸腹部にみられる。耳後部に圧痛のあるリンパ節腫脹を認める。

考えられるのはどれか。

a 麻疹

b 風疹

c 伝染性紅斑

d 水痘

e 突発性発疹

b (風疹の診断)

## 8.4 伝染性紅斑

- ヒトパルボウイルス B19 が原因となる、幼児期～学童期に好発する感染症。
- 1週強の潜伏期の後、頬の紅潮\*、上下肢の レース 状紅斑がみられる。  
\*これにより本疾患は「リンゴ病」と呼ばれることがある。
- 発熱は ない（あっても微熱）。
- 急性 赤芽球病 を合併する（特に遺伝性球状赤血球症〈HS〉の背景がある場合）。
- 妊婦が感染した場合、胎児の 胎児水腫 をきたすことがある。

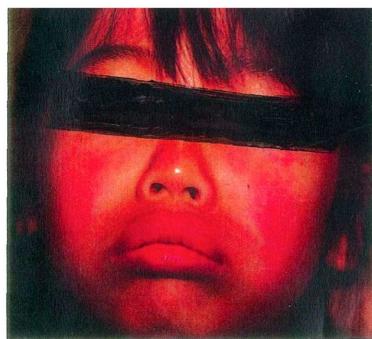
### 臨 床 像

99G-54

6歳の女児。皮疹を主訴に母親に連れられて来院した。2日前から顔面に、今朝からは四肢にも皮疹が出現した。経過中、発熱はない。皮疹に痛みと痒みとはない。体温37.0°C。口腔内と頸部とに異常を認めない。顔面の写真（A）と上肢の写真（B）とを別に示す。

病原体はどれか。

- |               |                |              |
|---------------|----------------|--------------|
| a A群溶連菌       | b 風疹ウイルス       | c エンテロ71ウイルス |
| d ヒトヘルペスウイルス6 | e ヒトパルボウイルスB19 |              |



(A)



(B)

e (伝染性紅斑の病原体)

## 8.5 流行性耳下腺炎（ムンプス）

- ・ムンプスウイルスの感染によりみられる、2~12歳に好発する病態。一般には「おたふくかぜ」と言われる。**飛沫** 感染が主となる。
- ・2~3週の潜伏期の後、自発痛を伴う耳下腺腫脹がみられる。  
※耳下腺部の高度発赤はみられない。
- ・血中の **アミラーゼ** (唾液腺由来) が増加する。
- ・**髄膜** 炎や **精巢** 炎・卵巣炎、**片** 側性 **感** 音難聴、**膜** 炎を合併する。
- ・『学校保健安全法』では「耳下腺、頸下腺または舌下腺の腫脹が発現した後 **5** 日を経過し、かつ、全身状態が良好になるまで出席停止」と定められている。
- ・ワクチンにより予防可能であるが、接種は任意である。

### 臨 床 像

104D-47

6歳の男児。右耳の下の痛みを主訴に来院した。体温 38.1 °C。酸味の多いものを食べると痛みが増強する。約2週前に、通っている幼稚園に同様の症状を認める児がいた。顔面の写真を別に示す。

この疾患の合併症としてみられるのはどれか。2つ選べ。

- a 難聴      b 肺炎      c 髄膜炎      d 蜂巣炎      e リンパ節炎



a,c (流行性耳下腺炎の合併症)

## 8.6 ヘルパンギーナと手足口病

- ・ **コクサッキー** ウィルス (A6 や A16) または **エンテロ** ウィルス 71 型へ感染により惹起される病態。5 歳以下の乳幼児に好発し、**夏** 季にみられやすい。
- ・ ヘルパンギーナでは **軟口蓋** や扁桃の水疱をみる。
- ・ 手足口病では口腔内に加え、手足に水疱形成がみられる。
- ・ 隹膜炎を合併することがある。

臨 床 像

112A-69



4 歳の女児。手掌の発疹を主訴に父親に連れられて来院した。全身状態は良好である。保育園で同様の発疹を呈する児がいるという。来院時の手の写真を別に示す。

診断確定のため観察する必要がある部位はどれか。2つ選べ。

- a 咽頭 b 足底 c 外陰部 d 前額部 e 前胸部



a,b (手足口病の確定診断のために観察する必要がある部位)

## 8.7 ノロ・ロタウイルス感染

- ノロウイルス、ロタウイルスともに RNA ウィルスであり、冬季に流行し、接触または経口感染し、ウイルス性急性胃腸炎を呈する。

ノロ・ロタウイルスの対比

	ノロウイルス	ロタウイルス
命名	米国オハイオ州ノーウォーク で発見されたため	電子顕微鏡で見ると車輪（ラテン語 で「ロタ」）様の形をしているため
好発	小児～成人	乳幼児
原因	感染者の糞便・吐物などから <span style="color: red;">生牡蠣</span> など（☞食前加熱有効）	—
有症期間	1～2日	2～4日
症候	発熱、腹痛、嘔気・嘔吐、下痢 小児では嘔吐、成人では下痢が強い	<span style="color: white; background-color: red;">白</span> 色水様下痢
予防接種	なし	経口生ワクチン

※ノロウイルスは食中毒の原因物質別患者数第1位。

- ともに糞便中ウイルス抗原の迅速検査が可能である。
- 抗ウイルス薬は存在しないため、手洗いの励行（通常の石鹼と流水でよい）により感染予防をするとともに、感染後は補液などによる対症療法を行う。
- 汚物を処理する際には次亜塩素酸ナトリウムが有効。

ワクチンの投与経路

投与経路			日本で承認・実施されているもの	
①	皮下	注射	ほぼ全てのワクチン	
②	経皮接種		BCG	
③	経口投与		ロタ	ウイルス
④	筋肉注射		ヒトパピローマ	ウイルス

● ● ● ● 臨 床 像 ● ● ● ○○○○○

106G-48

12歳の男児と7歳の男児。兄弟で同じ小学校に通っている。兄は昨日から、38℃の発熱があり、血便を伴わない下痢、腹痛および嘔吐がみられている。弟は今朝から腹痛と嘔吐とを訴えている。兄の学級では36人中8人が、弟の学級では30人中7人が下痢や嘔吐などの消化器症状で欠席している。欠席者の便からノロウイルスが検出されたと保健所から連絡があったという。

この兄弟の保護者への説明として正しいのはどれか。

- a 「便でベロトキシンの検査を行います」
- b 「家族の検診について市から連絡が来ます」
- c 「食中毒の疑いとして教育委員会に届け出ます」
- d 「通常の石鹼と流水とで手洗いを励行して下さい」
- e 「ウイルスが検出されなくなるまで学校は出席停止になります」

d (ノロウイルス感染を疑う兄弟の保護者への説明)



科目 Chap-Sec	問 題	解 答
(小 8-1)	突発性発疹の原因となる病原体は？	ヒトヘルペスウイルス 6型、7型
(小 8-1)	突発性発疹で発熱している児の機嫌は良いか悪いか？	良い
(小 8-1)	突発性発疹の合併症は？	急性脳症
(小 8-2)	麻疹の感染経路は？	空気感染
(小 8-2)	麻疹でみられる皮疹に融合傾向はあるか否か？	ある
(小 8-2)	『学校保健安全法』における、麻疹の出席停止期間は？	解熱後 3 日を経過するまで
(小 8-3)	風疹の感染経路は？	飛沫感染
(小 8-3)	風疹ワクチンを接種していない年代と性別は？	1962~1979 年生まれの男性
(小 8-3)	先天性風疹症候群にみられる耳の症状は？	感音難聴
(小 8-4)	伝染性紅斑の原因病原体は？	ヒトパルボウイルス B19
(小 8-4)	伝染性紅斑に罹患すると発熱を認めるか？	認めない（認めたとしても軽度）
(小 8-4)	妊娠が伝染性紅斑に罹患した場合何に注意すべき？	胎児水腫
(小 8-5)	流行性耳下腺炎〈ムンプス〉の感染経路は？	（主に）飛沫感染
(小 8-5)	流行性耳下腺炎でみられる難聴は片側性か両側性か？	片側性
(小 8-5)	流行性耳下腺炎の 4 つの合併症は？	髄膜炎、精巣・卵巣炎、片側性感音難聴、腮炎
(小 8-6)	ヘルパンギーナや手足口病的好発時期は？	夏
(小 8-6)	ヘルパンギーナや手足口病の原因となる 2 つの病原体は？	コクサッキーウイルス (A6,A16)、エンテロウイルス 71 型
(小 8-7)	ノロウイルス、ロタウイルスの 2 つの感染経路は？	接触感染、経口感染
(小 8-7)	ロタウイルス患者の汚物処理に用いるものは？	次亜塩素酸ナトリウム
(小 8-7)	ノロウイルス、ロタウイルスが流行する時期は？	冬

◆ ◆ ◆ 練 習 問 題 ◆ ◆ ◆

## 問題 145



麻疹について誤っているのはどれか。

- a 潜伏期間は10~14日である。
- b 発熱は二峰性の経過を取る。
- c 口腔粘膜に白色斑がみられる。
- d 皮疹は癒合する。
- e 解熱とともに皮疹は消失する。

113B-19

## 問題 146



ノロウイルス感染症について正しいのはどれか。

- a 食前加熱が有効である。
- b 抗ウイルス薬が有効である。
- c 生体内でベロトキシンを産生する。
- d ワクチンが定期接種に位置付けられている。
- e 原因が判明した食中毒の中での患者数は第3位である。

113F-12

## 問題 147



38歳の男性。発熱と陰嚢痛とを主訴に来院した。5日前から39℃台の発熱、悪寒、頭痛および耳前部の痛みを自覚していた。2日前から発熱と痛みは軽快していた。本日朝から左陰嚢の腫大と疼痛、下腹部痛および恶心を自覚している。2週間前に6歳の息子が流行性耳下腺炎と診断されていた。流行性耳下腺炎のワクチン接種歴はない。その他の既往歴に特記すべきことはない。身長172cm、体重68kg。体温36.8℃。脈拍76/分、整。血圧134/80mmHg。呼吸数16/分。頸部リンパ節は触知しないが両側顎下部に軽度の圧痛を認める。左陰嚢に軽度発赤を認める。左精巣は腫大し強い自発痛を認める。

診断として考えられるのはどれか。

- a 精巣腫瘍
- b 急性精巣炎
- c 精巣捻転症
- d 壊死性筋膜炎
- e 急性精巣上体炎

111A-23

## 問題 148



28歳の女性。風疹ワクチン接種を希望して来院した。第1子妊娠中に風疹抗体価が陰性であることが判明した。第2子の挙児希望があり、現在は妊娠していない。内服薬や出血傾向をきたす基礎疾患はない。

風疹ワクチンの適切な投与経路はどれか。

- a 鼻腔内投与
- b 経口投与
- c 静脈注射
- d 皮下注射
- e 皮内注射

111F-22

## 問題 149

○○○○○

風疹に対する免疫がない人の割合が最も高いのはどれか。

- |                         |                         |
|-------------------------|-------------------------|
| a 1960 年（昭和 35 年）生まれの男性 | b 1960 年（昭和 35 年）生まれの女性 |
| c 1975 年（昭和 50 年）生まれの男性 | d 1975 年（昭和 50 年）生まれの女性 |
| e 1990 年（平成 2 年）生まれの男性  |                         |

111G-01

## 問題 150

○○○○○

嘔吐と下痢を伴うウイルス性胃腸炎が強く疑われる児の汚物を処理する際に用いる消毒薬として適切なのはどれか。

- |                 |              |
|-----------------|--------------|
| a エタノール         | b ポビドンヨード    |
| c 塩化ベンザルコニウム    | d 次亜塩素酸ナトリウム |
| e グルコン酸クロルヘキシジン |              |

111I-24

## 問題 151

○○○○○

6 歳の男児。発熱を主訴に母親とともに来院した。10 日前に家族で東南アジアに旅行に出かけ 5 日前に帰国した。4 日前に発熱と咳、鼻汁、眼脂および口腔内の粘膜疹が出現した。昨日から高熱となり皮疹も出現したため受診した。意識は清明。体温 39.9 °C。両側の眼球結膜は充血し、咽頭に発赤を認める。両側の頸部に径 1cm のリンパ節を数個ずつ触知する。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しない。血液所見：赤血球 455 万、Hb 12.7g/dL、Ht 35 %、白血球 3,300（好中球 63 %、好酸球 1 %、好塩基球 0 %、単球 8 %、リンパ球 28 %）、血小板 20 万。血液生化学所見：AST 12U/L、ALT 35U/L、LD 446U/L（基準 176～353）。CRP 0.8mg/dL。咽頭ぬぐい液迅速検査：アデノウイルス陰性、A 群 β 溶連菌陰性。皮膚の写真を別に示す。

家族への説明で最も適切なのはどれか。

- a 「熱が下がったら登校してもよいです」
- b 「発疹が消えたら登校してもよいです」
- c 「咳が出なくなるまで登校してはいけません」
- d 「熱が下がった後 3 日を経過するまで登校してはいけません」
- e 「すべての発疹がかさぶたになるまで登校してはいけません」



110G-50

## 問題 152



4歳の女児。発熱と頭痛とを主訴に母親に連れられて来院した。数日前から右耳下部の腫脹と疼痛があり、本日の夕方から発熱、頭痛および嘔吐がみられた。夜間に発熱と頭痛とが増強したため救急外来を受診した。意識は清明。体温 39.1 °C。脈拍 132/分、整。呼吸数 24/分。SpO<sub>2</sub> 98 % (room air)。咽頭は軽度発赤し、右耳下腺に自発痛を伴う腫脅を認める。項部硬直を認める。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟で、圧痛を認めない。腸雑音は正常である。

この疾患について正しいのはどれか。

- a 血清リパーゼが高値である。
- b 感染経路は接触感染である。
- c 合併症には伝音難聴がある。
- d 唾液腺由来の血清アミラーゼが高値である。
- e 髓液検査で多形核球優位の細胞数增多がみられる。

— 109D-49 —

## 問題 153



7か月の乳児。発熱のため母親に連れられて来院した。2日前の昼過ぎから発熱があり就寝前の体温は 39.0 °C であった。昨日も 38.9 °C の発熱があったが他に目立った症状はなかった。食欲は良好で、普段より軟らかい便が2回あった。元気に泣いている。体重 6.5kg。体温 39.1 °C。脈拍 148/分、整。SpO<sub>2</sub> 99 % (room air)。眼球結膜に充血を認めない。口蓋垂近くの軟口蓋に紅斑を認める。口蓋扁桃に腫脅や白苔を認めない。頸部リンパ節を触知しない。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しない。皮疹を認めない。尿所見に異常を認めない。血液所見：赤血球 466 万、Hb 12.9g/dL、Ht 42 %、白血球 3,500、血小板 18 万。CRP 0.5mg/dL。特に加療することなく経過観察としたところ、受診翌日の体温は 36.6 °C で腹部に皮疹が出現した。

この患児で注意すべき合併症はどれか。

- |             |                |           |
|-------------|----------------|-----------|
| a 難聴        | b 急性脳症         | c 急性小脳失調症 |
| d 亜急性硬化性全脳炎 | e 免疫性血小板減少性紫斑病 |           |

— 109I-67 —

## 問題 154



先天性風疹症候群でみられないのはどれか。

- |       |       |        |          |          |
|-------|-------|--------|----------|----------|
| a 大頭症 | b 白内障 | c 感音難聴 | d 胎児発育不全 | e 動脈管開存症 |
|-------|-------|--------|----------|----------|

— 108A-01 —

## 問題 155



全身倦怠感、発熱および咳嗽を主訴に来院した成人男性の胸部の写真（A）と口腔内の写真（B）とを別に示す。

この疾患での症状の出現順で正しいのはどれか。

- a カタル症状 → 全身の発疹 → 口腔粘膜疹
- c 全身の発疹 → カタル症状 → 口腔粘膜疹
- e 口腔粘膜疹 → 全身の発疹 → カタル症状
- b カタル症状 → 口腔粘膜疹 → 全身の発疹
- d 全身の発疹 → 口腔粘膜疹 → カタル症状
- f 口腔粘膜疹 → カタル症状 → 全身の発疹



(A)



(B)

108G-40

## 問題 156



ロタウイルス感染症で正しいのはどれか。

- a 発熱は伴わない。
- c 初冬から早春に多い。
- e 好発年齢は 10 歳ころである。
- b 多くは血便を伴う。
- d 有効な予防接種はない。

108I-14

## 問題 157



6 歳の男児。昨日からの咽頭痛と 39.0 °C の発熱とを主訴に来院した。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しない。リンパ節の腫脹を認めない。皮疹を認めない。咽頭部の写真を別に示す。

原因として考えられるのはどれか。

- a 麻疹ウイルス
- b パルボウイルス B19
- c コクサッキーウィルス
- d 単純ヘルペスウイルス
- e ヒトヘルペスウイルス 6



106I-41

## 問題 158



1歳の男児。嘔吐と下痢とを主訴に来院した。昨日の夕方から嘔吐が始まり、午前10時の受診までに5回嘔吐した。最後に嘔吐したのは午前3時であった。今朝、白っぽい下痢便が1回みられた。通っている保育園に同じ症状の子どもがいるという。意識は清明。体重10.2kg（数日前と比較して0.2kg減少）。体温37.8°C。脈拍92/分、整。呼吸数18/分。咽頭に発赤を認めない。口腔内の乾燥を認めない。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しない。腸雑音は亢進している。皮膚の緊張度はやや低下している。項部硬直を認めない。

対応として適切なのはどれか。

- |                 |              |
|-----------------|--------------|
| a 絶飲食にする。       | b 抗菌薬を投与する。  |
| c 入院して輸液を行う。    | d 経口補液を指導する。 |
| e 免疫グロブリンを投与する。 |              |

106I-55

## 問題 159



ヘルパンギーナのアフタが好発する部位はどれか。

- a 舌      b 口角      c 口唇      d 頬粘膜      e 軟口蓋

105I-22

## 問題 160



風疹ウイルスの胎児感染と関連するのはどれか。

- |           |         |         |          |
|-----------|---------|---------|----------|
| a 輪部デルモイド | b 先天無虹彩 | c 先天白内障 | d 網膜芽細胞腫 |
| e 赤緑色覚異常  |         |         |          |

104E-06

## 問題 161



発疹がみられる小児のウイルス感染症の病原体はどれか。2つ選べ。

- |            |               |            |
|------------|---------------|------------|
| a RSウイルス   | b パルボウイルス     | c エンテロウイルス |
| d ムンプスウイルス | e インフルエンザウイルス |            |

104I-26

## 問題 162



6歳の女児。両頬が赤いことを主訴に来院した。数日前に37°C台の発熱があった。3日前から頬が赤くなり、上腕伸側と大腿前面にもレース様の紅斑を認めた。軽度の痒みがある。全身状態は良好である。

親への問診項目として重要なのはどれか。

- |                 |                |
|-----------------|----------------|
| a 父の職業          | b 母の現時点での妊娠の有無 |
| c 弟のワクチン歴       | d 家族の膠原病の有無    |
| e 家族のアレルギー疾患の有無 |                |

104I-64

## 問題 163



ムンプスについて正しいのはどれか。

- a 潜伏期は約 30 日である。
- b ワクチン接種は義務である。
- c ムンプス難聴は一側性である。
- d ムンプス難聴の予後は良好である。
- e ムンプス難聴はワクチンで予防できない。

102A-16

## 問題 164



麻疹について正しいのはどれか。2つ選べ。

- a 白血球数は増加する。
- b 潜伏期は 3 週間である。
- c 細胞性免疫が抑制される。
- d Koplik 斑は発疹出現後にみられる。
- e 亜急性硬化性全脳炎の原因となる。

101F-70

## 問題 165



紅斑について正しいのはどれか。

- a 伝染性単核症では顔面に蝶形紅斑が生じる。
- b 突発性発疹では網目レース状になる。
- c 伝染性紅斑では小水疱が混じる。
- d 風疹では融合し大型となる。
- e 麻疹では色素沈着を残す。

100G-83

## 問題 166



2 歳の女児。発熱と発疹とを主訴に来院した。3日前から 39 °C 台の発熱がみられた。今日は 37 °C 台以下がったが、顔面、胸腹部および背部に半米粒大の紅斑が出現し、手足に広がってきた。機嫌は悪くなかった。胸部聴診と腹部触診とに異常を認めない。頸部に小豆大のリンパ節を数個触れる。咽頭に軽度の発赤を認める。白血球 7,200。CRP 0.7mg/dL。

原因として最も考えられるのはどれか。

- a アデノウイルス
- b コクサッキーウイルス A16
- c ヒトパルボウイルス B19
- d ヒトヘルペスウイルス 6
- e EB ウィルス

100I-39

## 問題 167



発熱が発疹に先行するのはどれか。2つ選べ。

- a 風疹
- b 麻疹
- c 突発性発疹
- d 水痘
- e 伝染性紅斑

89B-91

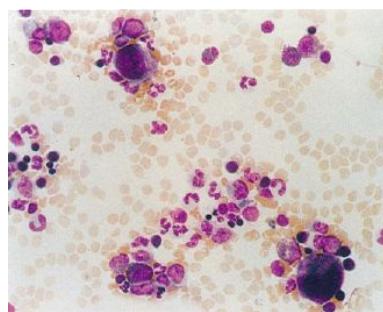
## 問題 168



3歳の女児。2週前に頸部から胸部にかけて淡紅色で斑状の発疹があるのに気づいた。微熱(37.6°C)があつたが、元気なので放置していたところ発疹は2日ほどで消退した。今朝鼻出血があり止血しないため来院した。体幹と四肢とに皮下出血斑を認める。後頸部に径0.5cmほどのリンパ節を数個触知する。肝、脾は触れない。赤血球460万、Hb 12.8g/dL、Ht 38%、白血球9,000、血小板1.8万。CRP 0.04mg/dL。骨髄血塗抹 May-Giemsa 染色標本を別に示す。

原因として最も考えられるのはどれか。

- a 麻疹ウイルス
- b 風疹ウイルス
- c コクサッキーウイルス A16
- d ヒトヘルペスウイルス 6
- e ヒトパルボウイルス B19



89D-13

## 問題 169



冬期の乳児下痢の主な原因となるのはど�か。**2つ選べ。**

- a アデノウイルス
- b ECHOウイルス
- c コクサッキーウイルス
- d ノロウイルス
- e 口タウイルス

88B-38

# 小児の呼吸器

## 9.1 新生児呼吸窮迫症候群（IRDS）

- 早産児（特に妊娠 34 週未満）や **糖尿病** の母体から生まれた新生児では肺サーファクタント（表面活性物質）の産生が少ない。このため、肺胞の表面張力を **低下** させることができず、出生 **数時間** 後から呼吸困難が出現する病態。

### 呼吸不全徵候

多呼吸、チアノーゼ、しんぎん 呻吟、陥没呼吸、**鼻翼** 呼吸

- 胸部エックス線では網状顆粒状陰影や気管支透亮像の **亢進** がみられる。
- マイクロバブルテストが陰性となる。
- 治療には肺サーファクタント **気管** 内注入が有効。これに酸素投与や輸液、人工呼吸（**CPAP** など）、重炭酸ナトリウム投与（アシドーシスの補正）を組み合わせる。
- 気管支肺異形成症や動脈管開存症（PDA）を合併する。

### マイクロバブルテスト

- 肺成熟の指標となる。
- 羊水や気管吸引液、**胃液** を十分に泡立て、数分間静置後、顕微鏡下に安定した気泡の数を数える。気泡の数が **少な** いほど、肺成熟は未熟と考えられる。

### Silverman's retraction score

- 新生児呼吸障害の評価基準。
- 胸腹運動、肋間陥没、剣状突起部陥没、鼻翼呼吸（鼻孔の拡大）、呼気時呻吟の 5 項目を各 2 点満点で評価する。点数が高いほど重症（2 点以上で呼吸障害、5 点以上で重症）。

● ● ● 臨 床 像 ● ● ●

86E-39



生後 0 日の新生児。在胎 32 週、体重 1,432g で出生した。Apgar score は 5 点（1 分）、7 点（5 分）。出生 1 時間後の所見は体温 36.2 °C、脈拍 150/分、呼吸数 60/分。呻吟を伴う陥没呼吸と全身性チアノーゼとを認めた。心雜音なし。呼吸音は微弱で換気不良。直ちに気管内挿管し、人工呼吸器に接続し、酸素吸入を開始した。胸部エックス線写真を別に示す。

適切な処置はどれか。2つ選べ。

- a プロスタグランдинを投与する。
- b ジギタリス薬を投与する。
- c 抗菌薬を投与する。
- d サーファクタントを投与する。
- e アシドーシスを補正する。



d,e (新生児呼吸窮迫症候群の処置)

## 9.2 新生児一過性多呼吸〈TTN〉 [△]

- ・胎生期に存在した **肺（胞）** 液の吸收遅延によって、出生直後の新生児に一過性の多呼吸を見る病態。
- ・**帝王切開** 分娩や骨盤位分娩、母体糖尿病児に好発する。
- ・呻吟や陥没呼吸といった呼吸不全徵候が出現する。
- ・「一過性」の病名通り、数日以内に回復する。よって酸素投与等により保存的に経過をみる。

### 臨 床 像

109D-22

生後 1 時間の新生児。在胎 32 週に骨盤位で陣痛発来のため帝王切開にて出生。羊水混濁はなかった。出生体重 1,496g。Apgar スコアは 6 点（1 分）、8 点（5 分）。出生後、第 1 呼吸を認めたが、蘇生台にて処置中に浅い呼吸を認めるようになり、NICU に入院し哺育器に収容した。体温 36.5 °C。脈拍 148/分、整。呼吸数 90/分、整。SpO<sub>2</sub> 97 %（哺育器内の酸素濃度 30 %）。心音に異常を認めない。呼吸音は左右差なく肺胞呼吸音を聴取する。胸骨上窩と季肋下間に陥没呼吸を認める。胃液に白血球を認めず、マイクロバブルテストの結果は強陽性である。胸部エックス線写真を別に示す。

考えられる疾患はどれか。

- a 肺低形成      b 先天性肺炎      c 一過性多呼吸      d 胎便吸引症候群  
 e 呼吸窮迫症候群



c (一過性多呼吸の診断)

### 9.3 未熟児無呼吸発作 [△]

- 新生児に 20 秒以上の呼吸停止、または短時間の呼吸停止に **徐** 脈やチアノーゼを伴う発作がみられる病態。**早産** 児にみられやすく、生後 2~3 日目に好発する。
- 呼吸中枢（**延髄** に位置する）の未熟性 and/or 気道閉塞が原因となる。
- 発作出現時には酸素投与や物理的刺激、呼吸刺激薬（カフェイン）投与が有効。妊娠 20 週台などかなり早期に産まれた児では難渋し、人工呼吸導入が必要となることがある。
- 大半の例では時間の経過とともに発作を起さなくなる。

#### 臨 床 像

105E-41

生後 2 日の新生児。在胎 31 週、1,650g で出生した。Apgar スコア 8 点（1 分）、9 点（5 分）。20~25 秒間の無呼吸発作が数回みられ、発作時の心拍数は 92~100/分であり、チアノーゼを認める。非発作時に明らかな異常を認めない。脳波に異常を認めない。血糖 52mg/dL、血清電解質に異常を認めない。

発作の病態として考えられるのはどれか。

a 低血糖

b けいれん

c 気道狭窄

d 低酸素症

e 呼吸中枢の未熟性

e (未熟児無呼吸発作の病態)

## 9.4 胎便吸引症候群〈MAS〉

- ・胎内で、胎児が自身の排泄した胎便を飲み込み、気管につまらせてしまう病態。過期 産児に好発する。
- ・分娩時、羊水の緑色混濁がみられる。
- ・出生直後から呼吸困難が出現する。
- ・胸部エックス線にて無気肺や肺気腫様所見をみる（混在したり、気胸を呈したりすることもある）。
- ・治療には気管吸引、気管内洗浄を行う。

● ● ● **臨** **床** **像** ● ● ●

87E-03



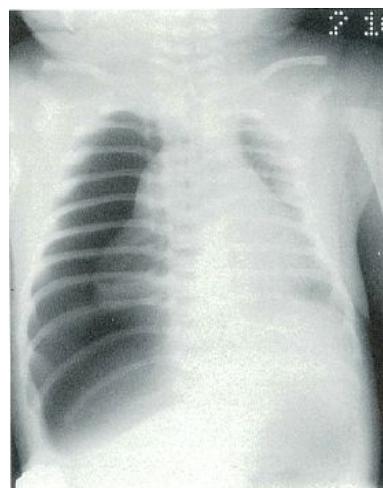
生後 0 日の新生児。41 週 4 日、2,800g で出生した。羊水混濁があった。Apgar スコアは 5 点（1 分）。出生時、泣き声が弱く、軽度のチアノーゼを認めた。口腔内を吸引し、酸素を投与したところチアノーゼは改善し、泣き声も強くなった。しかし、再びチアノーゼ、多呼吸が出現した。聴診上、心雜音はなく、呼吸音は両側とも減弱している。このときと、さらに 1 時間後に突然呼吸状態が悪化したときとの胸部エックス線写真（A、B）を示す。

この患児で考えられるのはどれか。

- a 一過性多呼吸      b 肺出血      c 胎便吸引症候群      d 呼吸窮迫症候群  
e 大血管転位症



(A)



(B)

c (胎便吸引症候群の診断)

## 9.5 新生児横隔膜ヘルニア

- ・横隔膜の脆弱な部位より腸管が胸腔内へ向けて脱出してしまう病態。
- ・Bochdalek 孔ヘルニアが多く、**左**側に好発する。
- ・肺圧迫による**肺低形成**があるため、出生直後から呼吸困難を呈する。
- ・胸部エックス線で胸腔内に腸管ガス像がみられる。
- ・胎児超音波検査にて出生前に診断し、専門の医療機関で分娩を行うのが望ましい。

### 臨 床 像

105I-68

出生直後の新生児。呼吸不全のため NICU に入院となった。母親が妊婦健康診査を受けていなかったため、妊娠経過は不明である。3,026g で出生した。Apgar スコアは 3 点（1 分）、4 点（5 分）。呼吸数 72/分で非常に浅い。心拍数 88/分、整。全身にチアノーゼを認める。筋緊張は低下し、自発運動に乏しく、泣き声はほとんど聞き取れない。心音と呼吸音とを右胸部でわずかに聴取する。腹部は陥凹し、肝・脾を触知しない。マスクによる酸素投与が行われたが経皮的動脈血酸素飽和度（SpO<sub>2</sub>）50 % のため、直ちに気管挿管し、100 % 酸素で人工換気を行った。気管挿管後、SpO<sub>2</sub> は 70 % まで上昇したが、それ以上の改善は認められなかった。気管挿管後の胸部エックス線写真を別に示す。

この新生児の呼吸不全の原因はどれか。

a 肺炎      b 肺低形成      c 縦隔腫瘍      d 気腫性肺囊胞      e 横隔神経麻痺



b (新生児横隔膜ヘルニアによる呼吸不全の原因)

## 9.6 新生児慢性肺疾患 〈CLD〉 [△]

- 早期新生児期からの肺換気障害が持続し、酸素療法期間が日齢 **28** 以上（または受胎後36週以上）となった状態。
- 新生児呼吸窮迫症候群〈IRDS〉に続発することが多い気管支肺異形成症と、**胎内感染** に続発することが多いWilson-Mikity症候群とが存在するが、現在は両者をCLDとしてまとめて扱うことが多い。

### 臨 床 像

**99A-56**

28歳の初妊婦。妊娠35週に発熱と下腹部痛とを訴えて来院した。2日前に多量の水様性帶下を認めたが放置していた。意識は清明。身長158cm、体重58kg。体温38.5°C。呼吸数32/分。脈拍100/分、整。血圧130/80mmHg。心音と呼吸音とに異常を認めない。子宮に圧痛を認める。内診所見：子宮口閉鎖、展退度50%、子宮口から膿性分泌液を認める。血液所見：赤血球400万、Hb11.3g/dL、白血球18,000。CRP5.5mg/dL。超音波検査所見：頭位で羊水腔をほとんど認めない。胎児心拍数陣痛図所見：心拍数基線180bpm、一過性頻脈なし、一過性徐脈なし、基線細変動10bpm。帝王切開術を施行した。出生体重2,400g、Apgarスコア8点(1分)、9点(5分)。

この児に最も起こりやすいのはどれか。

- a 胎便吸引症候群      b 呼吸窮迫症候群      c 新生児慢性肺疾患      d 新生児溶血性疾患  
e 頭蓋内出血

**c (胎内感染に続発する新生児疾患)**

## 9.7 先天性肺炎 [△]

- ・経胎盤感染や経産道感染、妊娠中の **前期破水** による逆行性感染により出生前から児が肺炎を呈している病態。
- ・出生直後から呼吸不全徵候がみられる。
- ・検査として胸部エックス線や血液・気管吸引液のグラム染色・培養検査を行う。  
※採血困難例やマイクロバブルテスト施行時には **胃** 液を検体に用いて感染症診断の一助とすることもある。
- ・出生時すでに敗血症を呈していることもあり、早期に抗菌薬治療を開始する。



111I-75

出生直後の新生児。早産児のために NICU に入院した。母親は前期破水のため 2 日前から入院していた。在胎 26 週、出生体重 980g で経陰道分娩で出生した。Apgar スコアは 4 点 (1 分)。体温 37.3 °C。心拍数 160/分、整。呼吸数 50/分。SpO<sub>2</sub> 90 % (哺育器内の酸素濃度 30 %)。大泉門は平坦。呻吟と肋間窓の陥没とを認める。

考えられる疾患はどれか。2つ選べ。

- |             |                     |           |
|-------------|---------------------|-----------|
| a 先天性肺炎     | b 呼吸窮迫症候群           | c 胎便吸引症候群 |
| d 新生児一過性多呼吸 | e Wilson-Mikity 症候群 |           |

a,b (呼吸不全徵候を呈する早産児で考えられる疾患)

## 9.8 先天性肺囊胞 [△]

- 先天的に肺内に存在する囊胞性病変。
- 小さいものは無症状であるが、大きい場合には正常肺が圧迫されて呼吸困難が出現する。また囊胞感染による肺炎や、囊胞破裂による気胸の合併がある。
- 診断には超音波検査（胎内診断も可能）や **胸部エックス線** 検査が有用。
- 有症状例では外科的切除を行う。

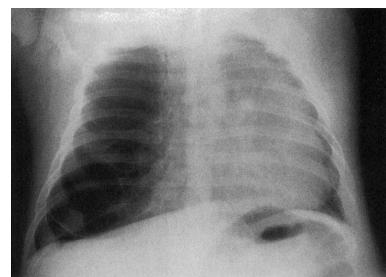
臨 床 像

92F-02

生後 6 時間の新生児。在胎 37 週、体重 3,040g で出生した。生後まもなくから多呼吸が出現した。口唇にチアノーゼを認める。胸部エックス線写真を別に示す。

最も考えられるのはどれか。

- |            |                     |           |
|------------|---------------------|-----------|
| a 横隔膜ヘルニア  | b 先天性肺囊胞            | c 胎便吸引症候群 |
| d ブドウ球菌性肺炎 | e Wilson-Mikity 症候群 |           |



b (先天性肺囊胞の診断)

## 9.9 急性細気管支炎

- ・主に **RS** ウィルスにより、細気管支の炎症を呈する病態。**冬** 季、生後 **6か月** までに発生しやすい。
- ・多呼吸と **呼** 気性喘鳴、**呼** 気延長を見る。
- ・胸部エックス線では肺気腫様の所見（肺野の透過性亢進や気腫性変化、肺過膨張）をみる（☞閉塞性障害）。
- ・対応としては保温、加湿、酸素投与を行う。  
※抗菌薬や鎮咳薬、気管支拡張薬、副腎皮質ステロイドは無効。
- ・ハイリスク児には予防薬としてヒト化モノクローナル抗体（パリビズマブ）が有効。



109F-23



3か月の乳児。呼吸困難と口唇チアノーゼを主訴に母親に連れられて来院した。数日前から鼻汁と咳嗽とを認め、今朝から多呼吸と呼気性喘鳴とが出現し、息苦しそうであったため受診した。口唇チアノーゼを認め、診察中に無呼吸がみられた。白血球增多を認めず、CRPは陰性であった。胸部エックス線写真で肺野全体に微細な無気肺と肺の過膨張とを認める。

最も考えられるのはどれか。

- |           |        |         |           |
|-----------|--------|---------|-----------|
| a 百日咳     | b 咽後膿瘍 | c 喉頭軟化症 | d 急性細気管支炎 |
| e クループ症候群 |        |         |           |

**d (急性細気管支炎の診断)**

## 9.10 クループ症候群

- ・主に **パラインフルエンザウイルス** 感染により、喉頭～声門下の炎症性狭窄をみる病態（声門下喉頭炎）。
- ・**吸** 気性喘鳴や **犬吠** 様（金属性）咳嗽（「オットセイが吠えるよう」とも）、嗄声を見る。
- ・頸部エックス線写真にて気道狭窄所見（**pencil sign** または **steeple sign** と呼ばれる）を見る。**喉頭内視鏡** 検査による狭窄の証明も有用。
- ・治療には加湿・輸液のほか、**アドレナリン** 吸入や **副腎皮質ステロイド** 全身投与が有効。

臨 床 像

109E-52

2歳の男児。息が荒く喘鳴があることに気付いた母親に連れられて来院した。2日前から発熱と咳があり近くの診療所で上気道炎として治療されていたが喘鳴が出現したため救急外来を受診した。体温37.5°C。咽頭に軽度の発赤を認める。胸部聴診で吸気時に喘鳴を認める。頸部エックス線写真の正面像（A）と側面像（B）を別に示す。

考えられる疾患はどれか。

- a アデノイド      b 喉頭軟化症      c 急性喉頭蓋炎      d 気管喉頭異物  
e クループ症候群



(A)



(B)

e (クループ症候群の診断)

## 9.11 喉頭軟化症 [△]

- ・出生時に喉頭軟骨の形成が不十分であるため、呼吸障害や発育不全を呈する病態。
- ・乳児期の **吸** 気性喘鳴や閉塞性 **無呼吸** の原因となる。
- ・気管軟化症や漏斗胸を合併する。
- ・大半は 1 歳ころまでに自然治癒するため、経過観察とする。呼吸不全が強い例では喉頭形成術が行われる。

### 臨 床 像

114F-46

2か月の乳児。喘鳴を主訴に母親に連れられて来院した。在胎 39 週 3 日、体重 2,750g で出生した。出生直後から啼泣時に軽度の喘鳴を認めていたが、その後、安静時にも喘鳴を認めるようになった。2日前から哺乳時に喘鳴が増強し哺乳量が低下したという。体重 4,560g。体温 36.6 °C。心拍数 110/分、整。呼吸数 36/分。SpO<sub>2</sub> 98 % (room air)。胸骨上窩に陥没呼吸を認め、吸気時に喘鳴を認める。RS ウィルス抗原迅速検査は陰性であった。胸部エックス線写真で異常を認めない。

可能性が高い疾患はどれか。

- |           |        |         |           |
|-----------|--------|---------|-----------|
| a 心不全     | b 乳児喘息 | c 喉頭軟化症 | d 急性細気管支炎 |
| e クループ症候群 |        |         |           |

c (喉頭軟化症の診断)



科目 Chap-Sec	問 題	解 答
(小 9-1)	新生児呼吸窮迫症候群〈IRDS〉を起こしやすい新生児の特徴は？	早産児、母体糖尿病
(小 9-1)	呼吸不全徵候の1つである「苦しんでうめく」状態を漢字で正確に書くと？	呻吟 しんぎん
(小 9-1)	マイクロバブルテストに用いることのできる3つの検体は？	羊水、気管支吸引液、胃液
(小 9-2)	新生児一過性多呼吸を起こしやすい3つの母体背景は？	帝王切開、骨盤位分娩、母体糖尿病
(小 9-2)	新生児一過性多呼吸の予後は良いか悪い？	良い
(小 9-3)	未熟児無呼吸発作はどのような児にみられやすく、いつごろ好発する？	早産児、生後2～3日で好発
(小 9-3)	未熟児無呼吸発作において、短時間の呼吸停止に何を伴うことがある？	徐脈、チアノーゼ
(小 9-4)	胎便吸引症候群はどのような児に好発する？	過期産児
(小 9-4)	胎便吸引症候群の児を分娩した際、羊水は何色？	緑色混濁
(小 9-4)	胎便吸引症候群の児はいつごろから呼吸困難をきたす？	出生直後から
(小 9-5)	新生児横隔膜ヘルニアは左右どちらに好発する？	左
(小 9-5)	新生児横隔膜ヘルニアの児が出生直後から呼吸困難を呈する理由は？	肺圧迫による肺低形成があるため
(小 9-6)	早期新生児期から肺換気障害が持続し、酸素療法期間が28日以上続く状態を何という？	新生児慢性肺疾患〈CLD〉
(小 9-6)	Wilson-Mikity症候群は何に続発する？	胎内感染
(小 9-7)	先天性肺炎の原因となる3つの感染経路は？	経胎盤感染、経産道感染、前期破水による逆行性感染
(小 9-8)	先天性肺囊胞の診断に有用な2つの検査は？	超音波検査、胸部エックス線
(小 9-9)	急性細気管支炎の原因病原体は？	RSウイルス
(小 9-9)	急性細気管支炎の好発年齢と発生しやすい季節は？	生後6か月まで、冬
(小 9-9)	急性細気管支炎への対応は？	保温、加湿、酸素投与（特異的治療なし）
(小 9-10)	クループ症候群の原因となる病原体は？	パラインフルエンザウイルス
(小 9-10)	クループ症候群ではどの部位の狭窄がみられる？	喉頭～声門下
(小 9-10)	クループ症候群の典型的な頸部エックス線所見は？	pencil[steeple] sign
(小 9-11)	とある部分が生下時から形成不全なことにより、乳児期に吸気性喘鳴や閉塞性無呼吸をみる疾患は？	喉頭軟化症

◆ ◆ ◆ 練 習 問 題 ◆ ◆ ◆

## 問題 170



「新生児の出生直後の胃内容物を採取してピペットで吸排して泡立てる。その後4分間静置して、顕微鏡で $1\text{mm}^2$ あたりの直径 $15\mu\text{m}$ 未満の泡の数をカウントする」

上記の検査はどの疾患を診断するためのものか。

- |             |                     |           |
|-------------|---------------------|-----------|
| a 先天性肺炎     | b 胎便吸引症候群           | c 呼吸窮迫症候群 |
| d 新生児一過性多呼吸 | e Wilson-Mikity 症候群 |           |

116C-06

## 問題 171



4か月の男児。鼻汁と咳嗽を主訴に両親に連れて来院した。昨日から鼻汁、咳嗽および喘鳴が出現した。在胎36週1日、2,466gで出生した。低出生体重児のためNICUに3週間入院した。3歳の兄が1週前から鼻汁を認めていた。母乳栄養で哺乳は普段と変わらない。身長64.3cm、体重7,220g。体温36.8°C。心拍数120/分。呼吸数50/分。 $\text{SpO}_2$  98% (room air)。心音に異常を認めない。呼吸音は喘鳴を認めるが陥没呼吸は認めない。腹部は軽度膨隆を認める。毛細血管再充満時間の延長はない。鼻腔RSウイルス迅速検査は陽性だった。

対応として正しいのはどれか。

- |                  |              |
|------------------|--------------|
| a 経過観察           | b 抗菌薬投与      |
| c 抗ウイルス薬投与       | d ガンマグロブリン投与 |
| e ヒト化モノクローナル抗体投与 |              |

115A-25

## 問題 172



1歳の女児。咳嗽を主訴に受診した。数日前から咳嗽と鼻汁があり、夜間咳嗽が増強したため両親に連れられて救急外来を受診した。オットセイが吠えるような咳だという。身長80.0cm、体重10.0kg。体温38.2°C。心拍数120/分、整。血圧90/58mmHg。呼吸数28/分。 $\text{SpO}_2$  96% (room air)。胸骨上窩、鎖骨上窩に陥没呼吸を認める。両側胸部に軽度の吸気性喘鳴を認める。アドレナリンの吸入を行ったが症状が改善しない。

次に必要な対応はどれか。

- |                 |                      |
|-----------------|----------------------|
| a 気管挿管          | b 吸入 $\beta_2$ 刺激薬投与 |
| c 呼吸リハビリテーション   | d マクロライド系抗菌薬投与       |
| e 副腎皮質ステロイド全身投与 |                      |

114C-37

## 問題 173



日齢 0 の新生児。出生 30 分後から多呼吸を認めた。在胎 29 週、出生体重 1,100g。体温 37.4 °C。心拍数 160/分、整。呼吸数 80/分。全身のチアノーゼ、陥没呼吸および呼気時の呻吟を認める。外表奇形はなく、心雜音は聴取しない。胸部エックス線写真ですりガラス陰影を認める。診断確定のため、マイクロバブルテストを行うこととした。

必要な検体はどれか。

- a 胃 液    b 全 血    c 血 清    d 尿    e 便

112D-26

## 問題 174



乳幼児の呼吸器症状について正しいのはどれか。

- |                        |                       |
|------------------------|-----------------------|
| a 百日咳では無呼吸はみられない。      | b 突然の呼吸困難では気道異物を疑う。   |
| c 喉頭軟化症では呼気性喘鳴がみられる。   | d クループ症候群では呼気延長がみられる。 |
| e 急性細気管支炎では吸気性喘鳴がみられる。 |                       |

108G-28

## 問題 175



3 歳の男児。嗄声と喘鳴とを主訴に母親に連れられて来院した。2 日前から発熱、鼻汁および嗄声が出現し、本日夕方から吸気性喘鳴と犬吠様咳嗽を認めたため小児科を受診し、その後耳鼻咽喉科を紹介された。陥没呼吸やチアノーゼは認めない。SpO<sub>2</sub> 98 % (room air)。

まず行うべき検査はどれか。

- |           |              |           |
|-----------|--------------|-----------|
| a 頸部 CT   | b 後鼻鏡検査      | c 頸部超音波検査 |
| d 喉頭内視鏡検査 | e 副鼻腔エックス線撮影 |           |

108H-23

## 問題 176



出生直後の新生児。在胎 42 週 3 日、2,980g で出生した。生後 1 分で全身チアノーゼを認め、頻呼吸で、口腔内と鼻腔内とを吸引しても顔を全くしかめず泣かない。心拍数 80/分で体動を認めない。羊水は緑色に混濁していた。口腔と鼻腔内から緑色の粘稠な液体を吸引し、酸素吸入を行ったが、児の状態は改善しなかった。

直ちに行う処置はどれか。

- a 保 温    b 胃管挿入    c 胸腔穿刺    d 気管内吸引    e 静脈路の確保

107I-40

## 問題 177

○○○○○

生後 16 時間の新生児。在胎 28 週 0 日、体重 1,220g で出生した。Apgar スコア 7 点（1 分）、8 点（5 分）。多呼吸とチアノーゼとをきたしている。

他に認められる可能性が高いのはどれか。**3つ選べ。**

a 呻 吟                  b 喘 鳴

c 陥没呼吸

d 鼻翼呼吸

e 吸気時間の延長

106B-48

## 問題 178

○○○○○

小児の急性細気管支炎について正しいのはどれか。**3つ選べ。**

a RS ウィルスが病因となる。

b 3~4 歳児に好発する。

c 吸気性呼吸困難がみられる。

d 胸部エックス線写真で両側肺野の透過性が亢進する。

e 加湿酸素の吸入が有効である。

106D-20

## 問題 179

○○○○○

在胎 41 週、1,950g で出生した新生児に合併しやすいのはどれか。

a 低血糖症

b 無呼吸発作

c 動脈管開存症

d 呼吸窮迫症候群

e 一過性多呼吸症

102A-02

CHAPTER **10**

# 小児の循環器

## 10.1 先天性心疾患概論

- 最も頻度の多い先天性心疾患は **VSD** である。先天性心疾患は ASD・VSD・PDA の 3 交通を組み合わせて形成される。

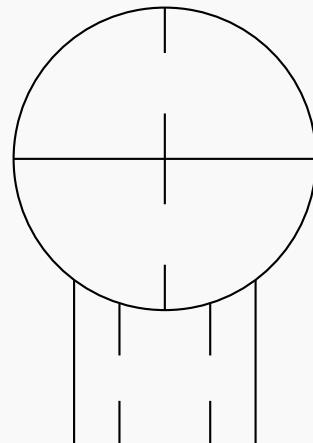
先天性心疾患・交通路による分類

	PDA なし	PDA あり
ASD あり	ASD、TAPVR	TA、PA、EA、HLHS、TGA(I)
VSD あり	VSD、TOF、TGA(II, III)、TAC	CoA (複合)
その他	ECD、PS、CoA (単純)、BWG	PDA (, SVA)

※ PDA はインドメタシンで **収縮** 、プロスタグランдинで **拡張** する。

- 血流が右→左シャントをした場合、チアノーゼが出現する。Qp/Qs を **肺体血流量比** と呼び、この値が **小さ** い場合、右→左シャントが疑われる。

先天性心疾患のベース模式図



- 元々、左→右シャントのみの疾患であっても、長期の経過によって肺血圧が上昇し、右→左シャントを呈することがある。これを **Eisenmenger 症候群** と呼び、手術適応がなくなる。

- チアノーゼ性先天性心疾患では、**多血** 症、**血栓** 症、**脳膜瘍** の 3 つに注意。慢性的低酸素では **ばち** 指をみる。

右→左シャントの有無で分類する先天性心疾患

右→左シャントなし	右→左シャントあり
ASD、VSD、ECD、PDA、PS、CoA (単純)、SVA	TOF、TA、PA、EA、HLHS、CoA (複合)、TGA、TAPVR、TAC (, BWG)

- 小児の心電図は **右** 心系の負荷が高く、成長に応じて変化するので判読に注意する。左軸偏位がみられた場合、**TA** と **ECD** とを考える。

## 臨

## 床

## 像

102G-50



19歳の女性。以前から心疾患のため外来に通院していた。日常の動作はできるが階段や坂を上ると息苦しくなった。2年前に少量の喀血があった。1か月前に受診したときの現症は、身長157cm、体重42kg。軽度のチアノーゼとぼち指とを認めた。II音の亢進を認めたが、心雜音は聴取しなかった。呼吸音に異常を認めなかった。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しなかった。浮腫を認めなかった。この時的心電図(A)と胸部エックス線写真(B)とを別に示す。今朝、起床して洗顔をしている途中に倒れ、心肺停止状態で搬入された。蘇生術が行われたが死亡が確認された。

診断はどれか。

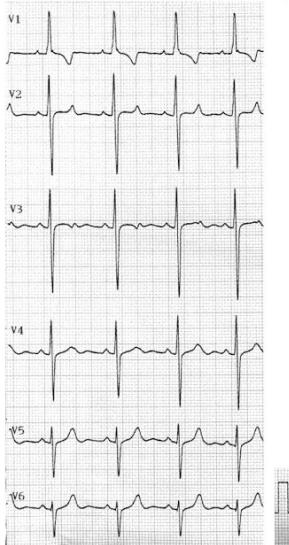
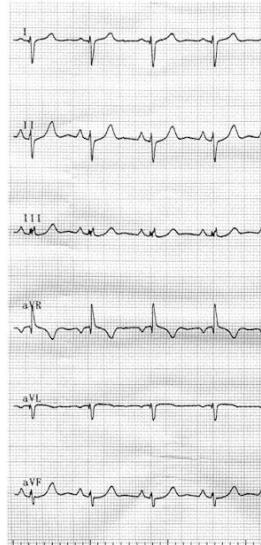
a Eisenmenger 症候群

b QT 延長症候群

c WPW 症候群

d 拡張型心筋症

e 完全房室ブロック



(A)



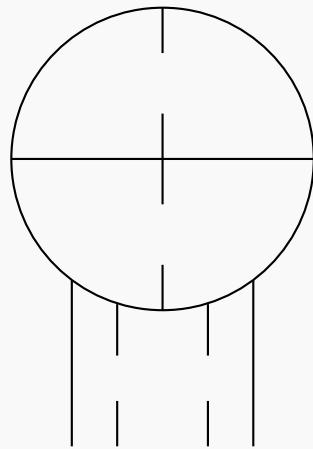
(B)

a (Eisenmenger 症候群の診断)

## 10.2 心房中隔欠損症（ASD）

- 先天的な心房中隔の発達不全。
- 聴診では相対的な三尖弁狭窄症（TS）、肺動脈弁狭窄症（PS）の音を聴取する。また、II音の固定性分裂を聞く。
- 心エコーでは左房→右房へのシャントのほか、心室中隔の奇異性運動と、右心系の負荷所見を見る。
- 心電図では不完全右脚ブロックや心房細動（AF）を見る。
- 自然閉鎖は稀であるため、治療には欠損部の縫合やパッチ閉鎖、カテーテル的閉鎖術を行う。
- 感染性心内膜炎（IE）を合併しない。

ASD の模式図



臨
床
像
 
 
 

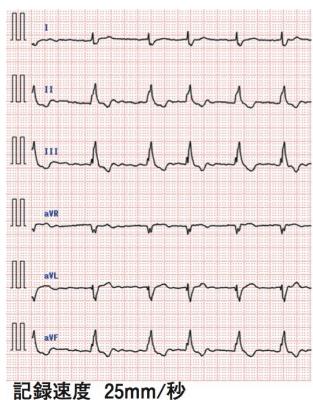
109D-54



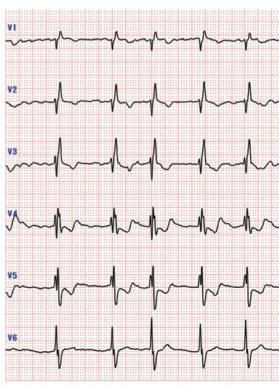
63歳の男性。動悸と労作時息切れとを主訴に来院した。3年前の健康診断で心拡大を指摘されたが無症状であるため医療機関を受診しなかった。1週前から動悸を自覚するようになり、坂道を歩くと息切れを感じるため受診した。脈拍104/分、不整。血圧122/78mmHg。SpO<sub>2</sub>97% (room air)。胸骨左縁第2肋間を最強点とする収縮期雜音とII音の固定性分裂とを聴取する。肝を3cm触知する。下腿に軽度の浮腫を認める。12誘導心電図(A)、胸部エックス線写真(B)および心エコー図(C、D)を別に示す。

今後の方針として適切なのはどれか。

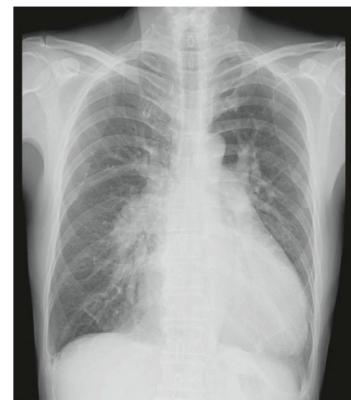
- |             |                |          |
|-------------|----------------|----------|
| a 心内修復術     | b 在宅酸素療法       | c 血栓溶解療法 |
| d ペースメーカ植込み | e カテーテルアブレーション |          |



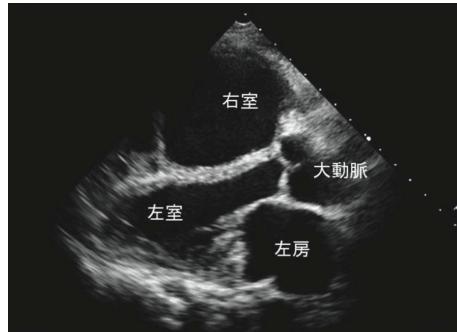
記録速度 25mm/秒



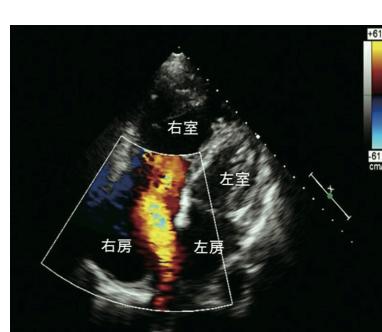
(A)



(B)



(C)



(D)

a (心房中隔欠損症〈ASD〉の治療方針)

### 10.3 心室中隔欠損症〈VSD〉

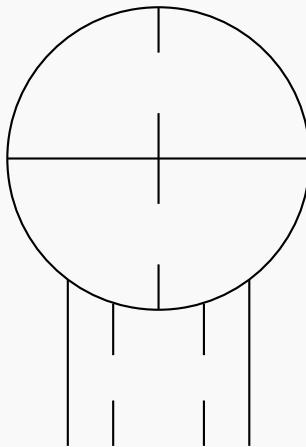
- 先天的な心室中隔の発達不全。漏斗部型、膜様部型（最多）、流入部型、筋性部型、の4つに分けられる。
  - 聴診では胸骨左縁第2～4肋間（型により異なる）の **収縮** 期（逆流性）雜音を聴取する。  
左房還流量増加による **拡張期ランブル** (Carey-Coombs 雜音) も聞かれる。  
※欠損孔が大きいほど、雜音は **小** さい。
  - 心電図や心エコーでは **左** 心負荷所見を見る。  
※進行すると両心不全となる。
  - 軽症では乳児期に自然閉鎖する可能性があるため、経過観察とする。重症例ではうつ血や肺高血圧への対応\*と呼吸管理を行いつつ、Eisenmenger化する前に早期に欠損のパッチ閉鎖術を行う。
- \*水分制限や利尿薬投与など。

#### VSD の手術適応

- $Qp/Qs \geq$  **2.0**
- 右室圧上昇、左室拡大
- 直径 **5** mm 以上の欠損
- 漏斗部型で大動脈弁閉鎖不全症〈AR〉合併時

※ Eisenmenger 化した場合、手術適応がなくなる。

#### VSD の模式図



臨
床
像
 
 
 

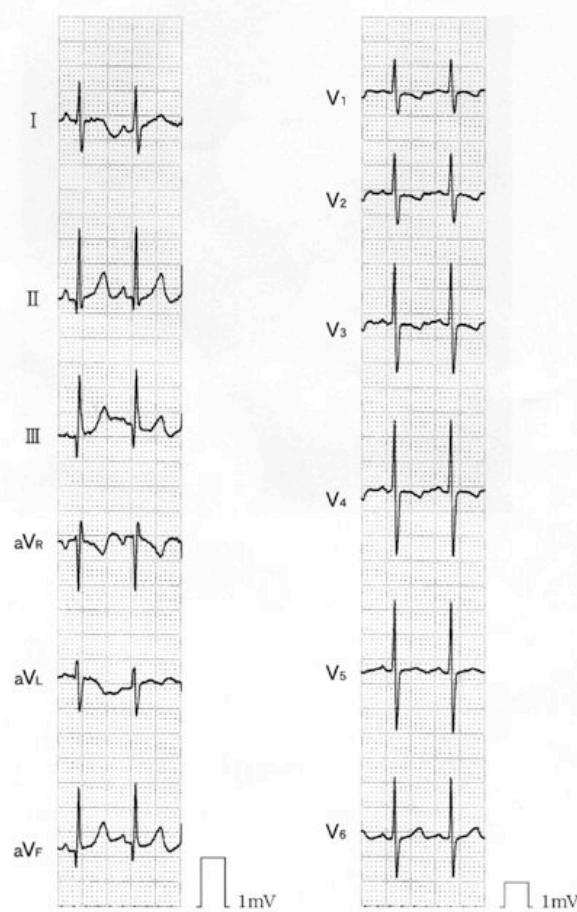
100A-25



3か月の乳児。哺乳力低下を主訴に来院した。意識は清明。身長 62cm、体重 5.5kg。第4肋間胸骨左縁に 3/6度の収縮期雜音を聴取し、II音肺動脈成分は亢進している。血液所見：赤血球 385万、Hb 11.3g/dL、Ht 34%、白血球 8,900。心臓カテーテル検査所見：肺動脈圧 52mmHg、右室圧 52mmHg、左室圧 75mmHg、Qp/Qs 3.7、肺血管抵抗 1.8 単位、左室拡張終期容積（正常値比）201%、心電図を別に示す。

診断はどれか。

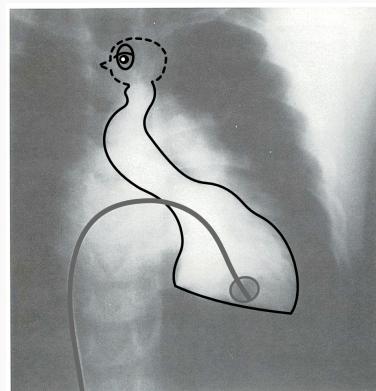
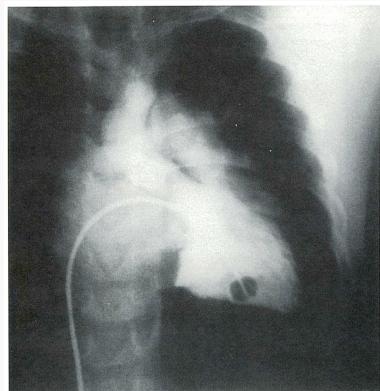
- |                   |           |          |
|-------------------|-----------|----------|
| a 心房中隔欠損症         | b 心室中隔欠損症 | c 動脈管開存症 |
| d Eisenmenger 症候群 | e 肺動脈狭窄症  |          |



b (心室中隔欠損症の診断)

## 10.4 心内膜床欠損症〈ECD〉(房室中隔欠損症) [△]

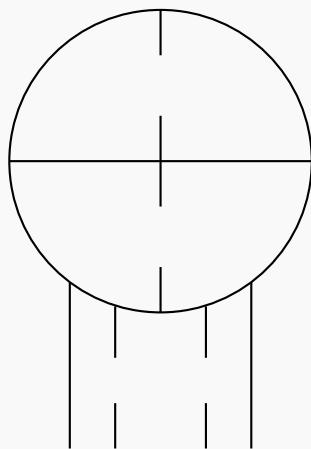
- ASD、VSD、TR、MRを同時に呈する病態。Down症候群に合併することが多い。
- 肺血流が増加し、肺高血圧を呈しやすい。
- 心電図では **左** 軸偏位をみる。
- 左室造影では **goose neck sign** (僧帽弁による左室流出路の狭窄・延長所見) をみる。



(82E-10 : goose neck sign)

- 不整脈（特に **房室ブロック**）を合併しやすい。
- 治療には **肺動脈絞扼** 術で姑息的に肺血流低下を狙い、根治術として欠損部の閉鎖を行う。

ECD の模式図



## 臨

## 床

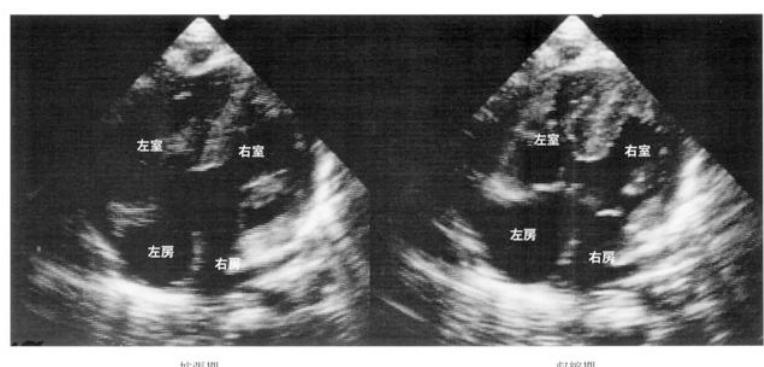
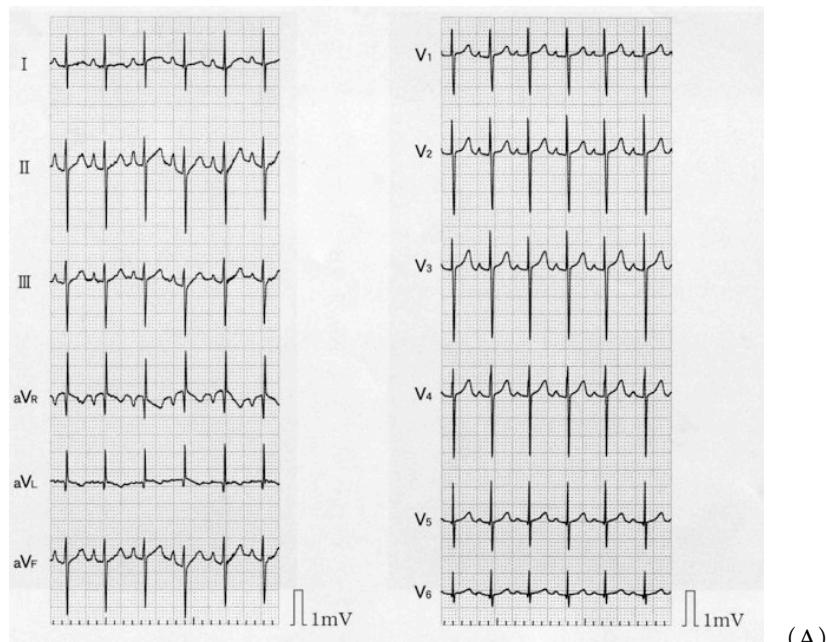
## 像

99E-23

心電図（A）と心エコー図（B）とを別に示す。

診断はどれか。

- a Fallot 四徴症
- b 肺動脈閉鎖症
- c 三尖弁閉鎖症
- d 完全大血管転位症
- e 心内膜床欠損症（房室中隔欠損症）

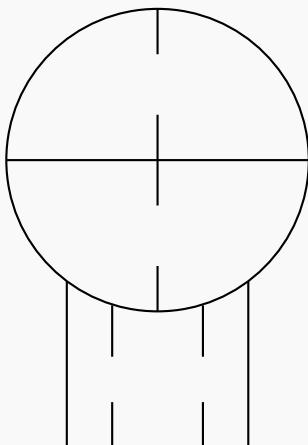


e (心内膜床欠損症（房室中隔欠損症）の診断)

## 10.5 動脈管開存症〈PDA〉

- ・本来は生後 **半日** 程度で機能的に閉鎖すべき動脈管が開存している状態。
- ・視診や触診では **大** 脈・**速** 脈、脈圧の **上昇**、Quincke 脈をみる。
- ・胸骨左縁第 **2** 肋間を最強点とする **連続** 性雜音を聴取する。
- ・心エコーでは **下行大** 動脈から肺動脈へのシャント血流を同定できる。
- ・動脈管を閉鎖させたい場合にはインドメタシン投与や経カテーテル塞栓、外科手術を行う。開存させておきたい場合には **プロスタグランдин** を投与する。  
※動脈管依存疾患へのインドメタシン投与は<sup>④</sup>禁忌。

PDA の模式図



### 連続性雜音

- ・収縮期も拡張期もシャント元がシャント先より **高** 圧であった場合、常時雜音を聴取する。これが連続性雜音である。

### 連続性雜音を聴取する病態

**PDA**、SVA、大動脈肺動脈中隔欠損症〈APW〉、先天性冠状動脈瘻、Blalock-Taussig 短絡手術後

### 大動脈肺動脈中隔欠損症〈APW〉

- ・大動脈と肺動脈の接合部で中隔が欠損した状態。実質的に PDA と同一の血行動態をとる。

### 先天性冠状動脈瘻

- ・冠動脈が心腔や大血管腔と交通する病態。
- ・冠動脈が右心系と交通する場合、連続性雜音を聴取する（左心系との交通をみる症例では拡張期のみの雜音のこともある）。

● ● ● 臨 床 像 ● ● ●

102A-60



生後 3 日の新生児。在胎 25 週、体重 774g で出生した。Apgar スコア 3 点（1 分）。出生後啼泣が弱く、直ちに挿管され、人工呼吸管理を受けている。体温 37.8 °C。心拍数 180/分、整。チアノーゼは認めない。心尖拍動を認め、胸骨左縁第 2 肋間に 2/6 度の収縮期雜音を聴取する。胸部エックス線写真で心胸郭比は 65 % である。心エコー図を別に示す。

治療薬として適切なのはどれか。

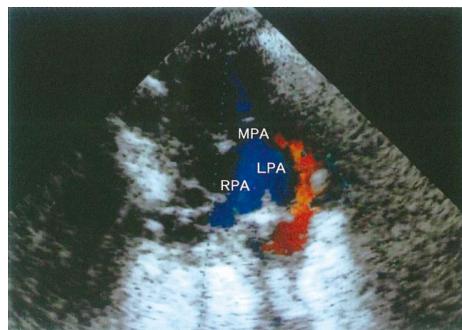
a インドメタシン

b 人工サーファクタント

c デキサメタゾン

d ドパミン

e プロスタグランジン E<sub>1</sub>



(MPA：主肺動脈、RPA：右肺動脈、LPA：左肺動脈)

a (動脈管開存症の治療薬)

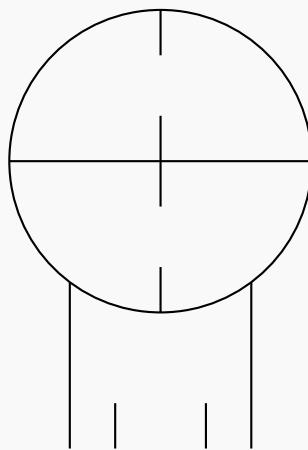
## 10.6 Fallot 四徴症 <TOF>

- 以下の4徴候を特徴とする心疾患。DiGeorge 症候群に合併しやすい。



- 出生直後には異常を指摘されないことが多い。生後1~3か月ころ 低酸素発作 が出現し、  
1~2歳ころより蹲踞そんきょがみられる。
- 聴診では 収縮 期雜音 (PS または VSD による)、II音の 単一化 をみる。
- 胸部エックス線写真では肺血管陰影の 減弱 、 木靴 心をみる。
- 右室造影では肺動脈と同時に 大動脈 も造影される。
- 低酸素発作時には酸素に加え、 $\beta$ 遮断薬や モルヒネ の投与、胸膝位が有効。
- 1歳ころまでは Blalock-Taussig 手術により姑息的に経過をみる。1~3歳ごろに根治術 (VSD 閉鎖と右室流出路の形成) を行う。

TOF の模式図



## 臨

## 床

## 像

104A-26

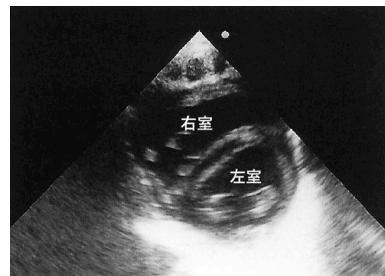
1か月の乳児。健康診査のため来院した。在胎38週、体重2,830gで出生し、生後5日に退院した。身長52cm、体重3,900g。母乳栄養で哺乳力は良好である。呼吸数40/分。心拍数120/分、整。血圧86/54mmHg。呼吸音に異常を認めない。胸骨左縁第3肋間を最強点とする3/6度の収縮期雜音を聴取する。肝を右肋骨弓下に1cm触知する。心エコー図(A、B)を別に示す。

診断はどれか。

- a 単心室
- b Fallot四徴症
- c 動脈管開存症
- d 心室中隔欠損症
- e 完全大血管転位症



(A)



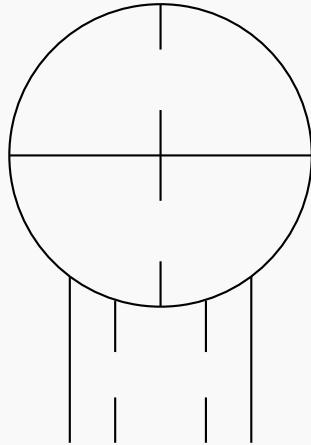
(B)

b (Fallot四徴症の診断)

## 10.7 三尖弁閉鎖症〈TA〉[△]

- ・三尖弁が先天的に閉鎖している病態。大血管転位症に合併する。
- ・聴診では II 音の **单一化** をみる。心電図では **左** 軸偏位をみる。
- ・動脈管依存疾患であるため、プロスタグランдин投与により開存させておく。
- ・姑息術としてバルーン心房中隔裂開術〈BAS〉や Blalock-Taussig 手術を、根治術として **Fontan** 手術（上・下大静脈と肺動脈とを吻合する）を行う。

TA の模式図



臨
床
像
 
 
 

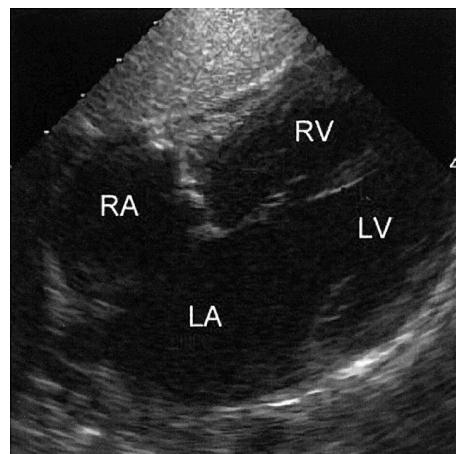
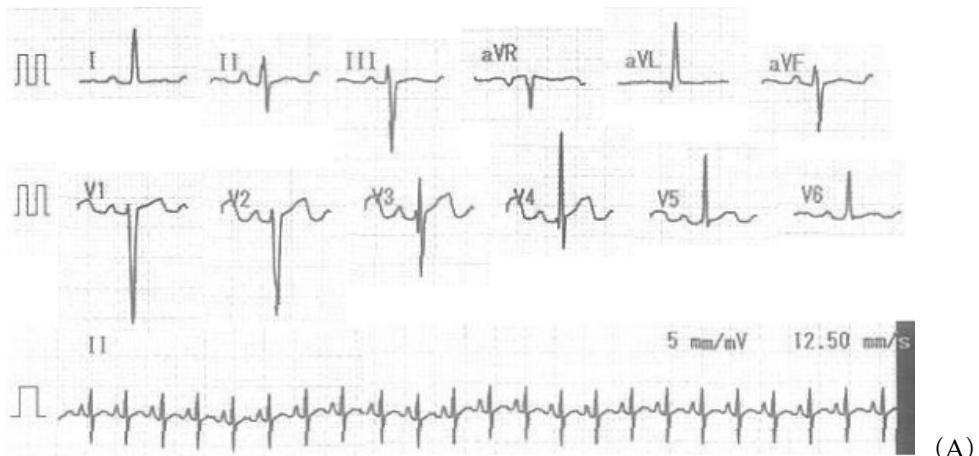
103A-59



2か月の乳児。顔色不良を主訴に来院した。呼吸数36/分、脈拍132/分、整。血圧80/50mmHg。経皮的動脈血酸素飽和度〈SpO<sub>2</sub>〉85%。心雜音はないが、II音は単一である。胸部エックス線写真で心胸郭比0.5、肺血管陰影は減弱している。心電図（A）と心エコー図（B）とを別に示す。

考えられるのはどれか。

- |                   |              |
|-------------------|--------------|
| a 心内膜床欠損症〈房室中隔欠損〉 | b Fallot 四徴症 |
| c 三尖弁閉鎖症          | d Ebstein 奇形 |
| e 完全大血管転位症        | f 総肺静脈還流異常症  |
| g 左心低形成症          |              |



c (三尖弁閉鎖症の診断)

## 10.8 肺動脈狭窄症〈PS〉と肺動脈閉鎖症〈PA〉[△]

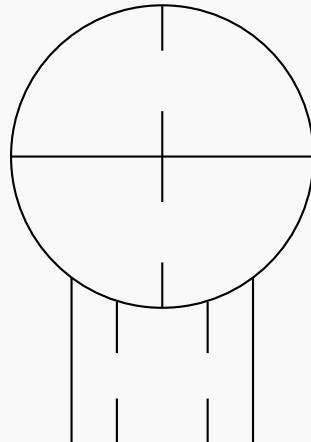
### A : 肺動脈狭窄症〈PS〉

- 肺動脈狭窄症〈PS〉は、肺動脈「弁」狭窄症も含んだ概念である。すなわち、弁性の狭窄と非弁性の右室流出路狭窄を合わせた病態と言える。
- 胸骨 **左** 縁第 **2** 肋間に **収縮** 期 **駆出** 性雜音を聴取する。
- 胸部エックス線写真では肺動脈の狭窄後拡張を反映し、**左** 第 **2** 弓が突出する。
- 右室造影にて流出路狭窄と、狭窄後拡張を見る。
- カテーテル的に弁形成術を施行する（小児の先天性弁膜症カテーテル適応で最多）。

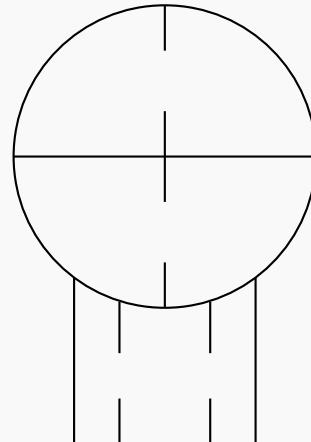
### B : 肺動脈閉鎖症〈PA〉

- 肺動脈が先天的に閉鎖しているため、血流動態を維持すべく TR、ASD、PDA をみる。
- 右室** の低形成を見る。
- 動脈管依存疾患であるため、プロスタグランдин投与を行う。
- 姑息術として Blalock-Taussig 手術が、根治術として Brock 手術（肺動脈弁切開術）やバルーン拡大術が行われる。

PS の模式図



PA の模式図



## 臨

## 床

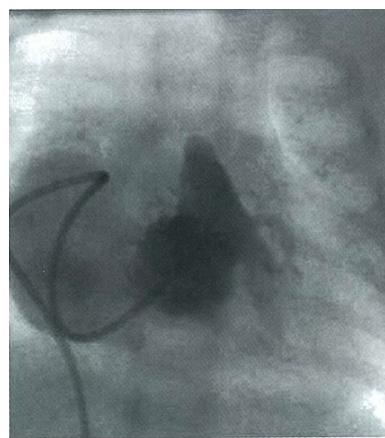
## 像

105D-39

生後 3 日の新生児。チアノーゼのため搬入された。38 週 3 日、体重 2,869g で出生した。生後 2 日からチアノーゼを認めていたが、徐々に増強し、体動も不活発となった。身長 49.3cm、体重 2,812g。体温 37.2 °C。心拍数 144/分、整。血圧 88/56mmHg。心音は II 音が単一で、胸骨左縁第 2 肋間にわずかに連続性雜音を聴取する。呼吸音に異常を認めない。右肋骨弓下に肝を 2cm 触知する。右心室造影写真 (A、B) を別に示す。

この患児に使用すべき治療薬はどれか。

- a フロセミド                            b インドメタシン                            c プロプラノロール  
d イソプロテレノール                    e プロスタグランдин E<sub>1</sub>



右室造影正面像



(A)

右室造影側面像

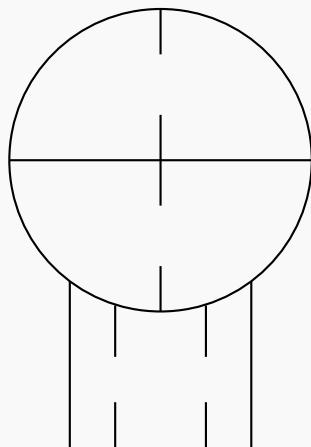
(B)

e (肺動脈閉鎖症の治療薬)

## 10.9 Ebstein 奇形〈EA〉 [△]

- ・三尖弁の中隔尖と後尖とが右室へ落ち込んでいる病態。これにより TR と **右房** 化右室を見る。
- ・右房負荷により、心電図で右房成分の増強や、不整脈を見る。
- ・三尖弁形成術が行われる。

EA の模式図



臨 床 像

93B-24

Ebstein 奇形でみられるのはどれか。3つ選べ。

- a 四部調律  
d 心房化右室

- b 肺血流量の増加  
e 三尖弁中隔尖の偏位

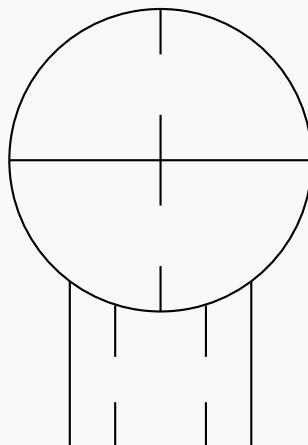
- c 機能的右室の拡大

a,d,e (Ebstein 奇形について)

## 10.10 左心低形成症候群〈HLHS〉 [△]

- ・僧帽弁と大動脈弁の奇形、閉鎖により左室と **上行大動脈** とが低形成となる病態。
- ・右心負荷をみる。
- ・動脈管依存疾患であるため、プロスタグランдинの投与が有効。姑息術・根治術ともに行われるが、予後不良である。

HLHS の模式図



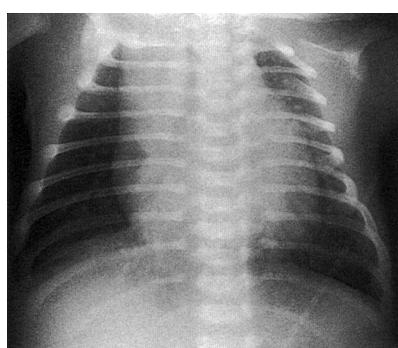
臨 床 像

92F-06

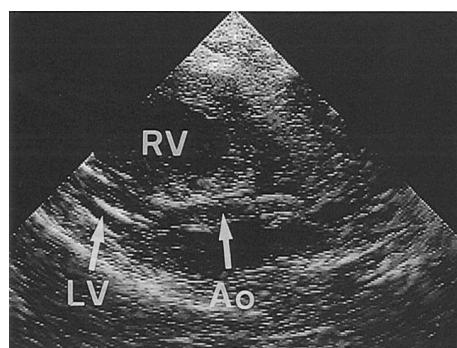
生後 2 日の新生児。39 週、2,920g で出生した。多呼吸とチアノーゼとを認めたため来院した。胸部エックス線写真 (A) と断層心エコー図 (B) とを別に示す。

初期治療として適切なのはどれか。

- |            |             |                            |
|------------|-------------|----------------------------|
| a 酸 素      | b イソプロテレノール | c プロスタグランジン E <sub>1</sub> |
| d プロプラノロール | e 塩酸モルヒネ    |                            |



(A)



(B)

c (左心低形成症候群の初期治療)

## 10.11 大動脈縮窄症〈CoA〉[△]

- 大動脈峡部（鎖骨下動脈分岐部～動脈管付着部）に狭窄をみる病態。Turner症候群に合併しやすい。

※英語では Coarctation of the Aorta と呼ばれるため、略記時も o は小文字で示される。

### A : 単純型 CoA

- 大動脈の狭小化により体幹、下肢への血流供給が低下する。これにより、以下の3徴候がみられる。

- 上肢血圧 > 下肢血圧
- 腎血流低下による RAS亢進
- ribnotching** (側副血行路形成)

- エコーや心電図では **左室肥大** をみる。
- 治療にはバルーン拡張術やステント留置、外科手術などが行われる。

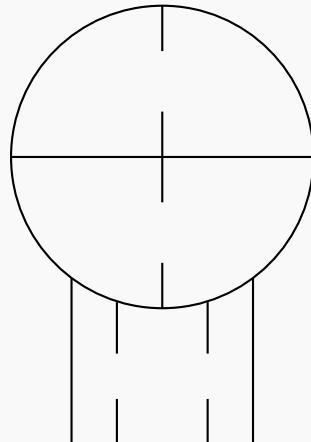
### B : CoA 複合

- 大動脈狭窄に VSD、PDA など心奇形を合併した病態。

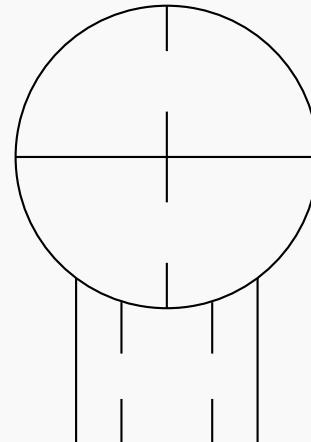
※「複合型 CoA」とは呼ばない。英語では CoA complex と呼ばれる。

- PDA では **右** → **左** シャントするため、**下半身** に限局したチアノーゼをみる。
- エコーや心電図では右室または両室肥大をみる。
- 動脈管依存疾患であるため、外科的修復術までのつなぎとしてプロスタグラムが有効。

単純型 CoA の模式図



CoA 複合の模式図



● ● ● ● 臨 床 像 ● ● ●

111G-53



日齢 5 の新生児。在胎 39 週、出生体重 2,840g で帝王切開で出生した。Apgar スコアは 5 点 (1 分)、9 点 (5 分)。本日、心雜音を認めたため、心エコー検査を行ったところ大動脈遠位弓部狭窄、心室中隔欠損および動脈管開存を認めた。

今後、この患児にみられる可能性が高い症候はどれか。

- a 上肢のチアノーゼ
- b 上下肢の血圧差
- c 尿量の増加
- d stridor
- e 脾 腫

b (大動脈遠位弓部縮窄 (CoA 複合) の症候)

## 10.12 完全大血管転位症〈TGA〉[△]

- 右室から大動脈が、左室から肺動脈が分岐する病態。合併する心奇形により I 型（最多）から III 型に分類される。
- 生存には手術が必須となる。姑息術と根治術とに分けられ、型により適応が異なる。
- 胸部エックス線では左第 1 弓（大動脈弓）がみられにくくなり、心陰影は **卵** 型を呈する。

	I	II	III
模式図			
ASD	+	-	-
VSD	-	+	+
PDA	+	-	-
PS	-	-	+
肥 大	右 室	両 室	右 室
姑息術	バルーン心房中隔裂開術	肺動脈絞扼術	Blalock-Taussig 手術
根治術		Jatene	手術
			Rastelli 手術

### 修正大血管転位症〈corrected TGA〉

- 右房に左室が、左房に右室が接合している病態。
- 血行動態としては右房→左室→肺動脈→→→左房→右室→大動脈、となるためチアノーゼは呈さない。

## 臨

## 床

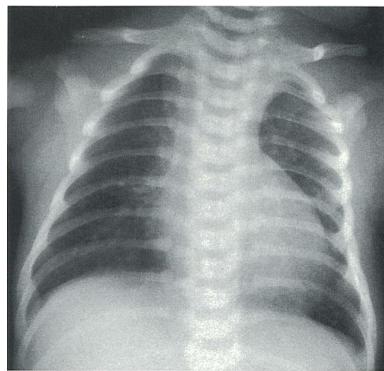
## 像

91F-07

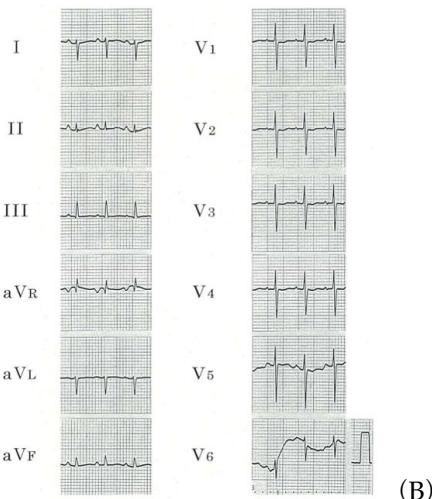
生後 2 日の新生児。チアノーゼと多呼吸とを認める。胸部エックス線写真 (A)、心電図 (B) および心エコー図 (C、D) を別に示す。

この患者で予想されないのはどれか。

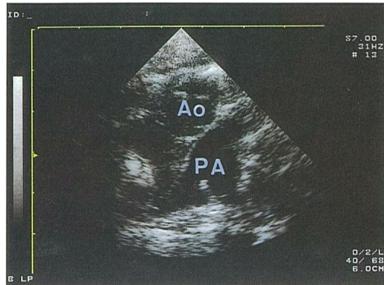
- a 右心室血酸素飽和度の上昇
- b 左心室血酸素飽和度の低下
- c 大動脈血酸素飽和度の低下
- d 肺動脈圧の上昇
- e 右心室圧より高い左心室圧



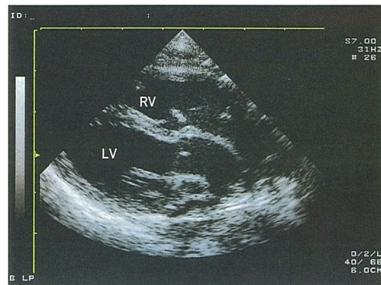
(A)



(B)



(C)



(D)

e (完全大血管転位症で予想される所見)

### 10.13 総肺静脈還流異常症〈TAPVR〉 [△]

- 肺静脈〈PV〉が右心系へ還流する病態。

$\left\{ \begin{array}{l} \text{I型: PV \rightarrow \text{垂直静脈} \rightarrow \text{無名静脈} \rightarrow SVC \rightarrow RA} \\ \text{II型: PV \rightarrow \text{冠静脈洞} \rightarrow RA} \\ \text{III型: PV \rightarrow IVC \rightarrow RA} \end{array} \right.$

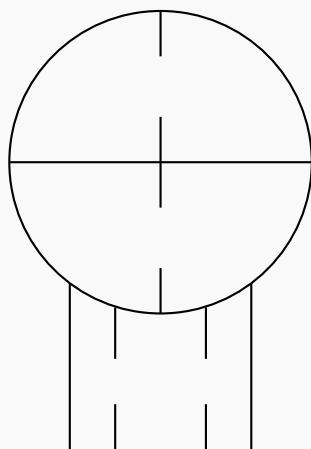
※肺静脈の一部のみが右心系へ還流するものを部分肺静脈還流異常症と呼ぶ。

- I型では胸部エックス線写真にて 雪だるま型心陰影がみられる。

- ASDを合併し、肺血流が 増加 する。 右 室肥大をみる。

- 外科的な根治術を行う。

TAPVR の模式図



臨
床
像
 
 
 

71C-38



3か月の女児。出生時体重3,200g。母乳の飲みは悪く、気道感染を繰り返している。入院時体重は4,200gで強い呼吸困難がみられ、胸骨左縁に2/6度の収縮期雜音を聴取する。心電図は右室肥大を呈する。心カテーテル検査所見を次の表に示す。

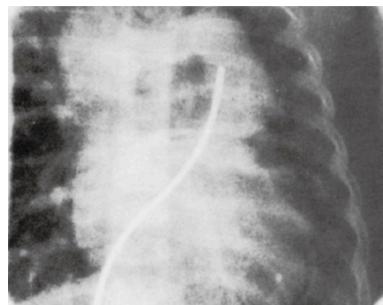
	上大静脈	下大静脈	右心房	左心房	右心室	肺動脈	大動脈
圧 (mmHg)	(7)		(7)	(7)	82/0-6	78/33	112/58
血液酸素飽和度 (%)	93.8	75.0	89.2	86.1	89.8	87.5	85.2

※( )内は平均圧を示す。

肺動脈造影の動脈相 (A) と静脈相 (B) とを別に示す。



(A)



(B)

診断はどれか。

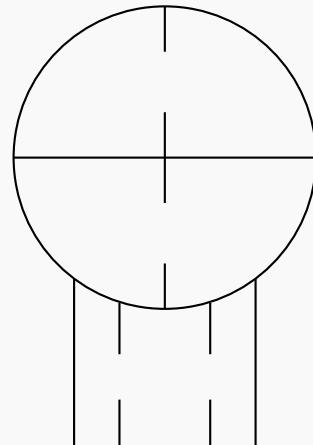
- |            |              |             |
|------------|--------------|-------------|
| a 心室中隔欠損症  | b Fallot 四徴症 | c 総肺静脈還流異常症 |
| d 完全大血管転位症 | e 部分肺静脈還流異常症 |             |

c (総肺静脈還流異常症の診断)

## 10.14 Valsalva 洞動脈瘤破裂〈SVA〉 [△]

- 先天的な Valsalva 洞の脆弱性が背景となり、同部位に動脈瘤が形成され、破裂する病態。成人期に発症する。  
※背景に心室中隔欠損症〈VSD〉や大動脈弁閉鎖不全症〈AR〉が存在することが多い。
- Valsalva 洞右側に好発し、右房や右室（最多）へ左→右シャントする。これにより肺血流が増加する。
- 動脈瘤破裂のため、発症時に症候として **胸痛** や心不全症状をみる。
- 聴診では胸骨左縁第 3 肋間に **連続性** 雜音を聴取する。
- 治療としては動脈瘤の切除とパッチ閉鎖などが行われる。

SVA の模式図



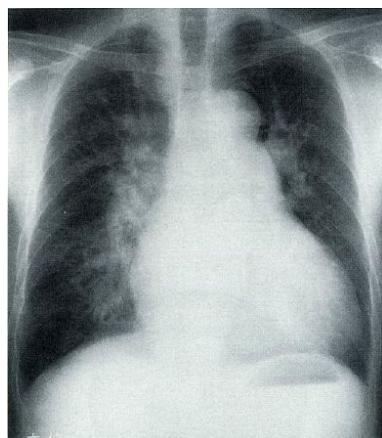
### 臨 床 像

88E-06

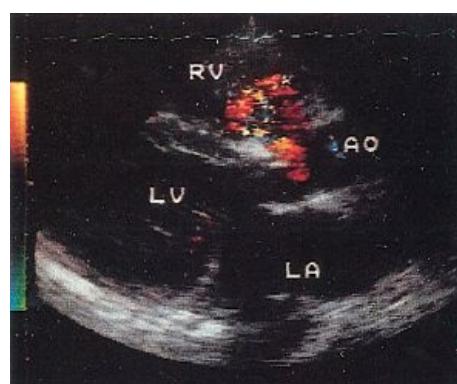
57 歳の男性。心室中隔欠損症のために定期的に検診を受けていたが、10 日前から安静時にも息苦しさを覚えるようになったため来院した。発熱はなく、胸骨左縁第 3 肋間に 5/6 度の連続性雜音を聴取する。胸部エックス線写真 (A) と心エコー図 (B) とを示す。

考えられるのはどれか。

- |                |                   |            |
|----------------|-------------------|------------|
| a 動脈管開存症       | b 冠動脈瘤            | c 大動脈中隔欠損症 |
| d 大動脈弁狭窄兼閉鎖不全症 | e Valsalva 洞動脈瘤破裂 |            |



(A)



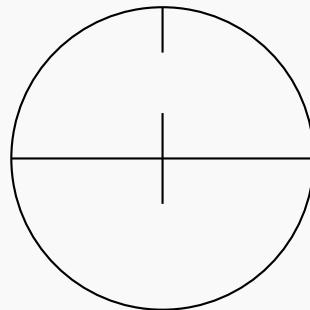
(B)

e (Valsalva 洞動脈瘤破裂の診断)

## 10.15 総動脈幹症〈TAC〉 [△]

- ・発生の過程で肺動脈と大動脈との分離が起こらず、単一の血管（総動脈幹）を経て両心室の血流が流出する病態。
- ・聴診では II 音が **单一化** する。
- ・肺高血圧症を見る。
- ・姑息術（肺動脈絞扼術）や根治術が行われる。

TAC の模式図



臨 床 像

79A-73

心臓カテーテル検査で右室圧と左室圧とがほぼ等しくなるのはどれか。3つ選べ。

- |                   |               |               |
|-------------------|---------------|---------------|
| a Fallot 四徴症〈TOF〉 | b 大動脈弁狭窄症〈AS〉 | c 肺動脈弁狭窄症〈PS〉 |
| d 三尖弁閉鎖症〈TA〉      | e 総動脈幹症〈TAC〉  |               |

a,c,e (右室圧と左室圧とがほぼ等しい心疾患)

## 10.16 Bland-White-Garland 症候群 [△]

- ・ **左冠** 動脈が **肺** 動脈から起始する病態。これによる心筋虚血を呈する。
- ・ 心電図では左冠動脈栄養領域（前壁や側壁）の ST 低下を見る。
- ・ 生存のため、右冠動脈→左冠動脈への側副血行が発達する。それゆえ右冠動脈造影にて、左冠動脈と肺動脈とが逆行性に造影される。
- ・ 姑息術や根治術が行われるが、予後は不良。

臨 床 像

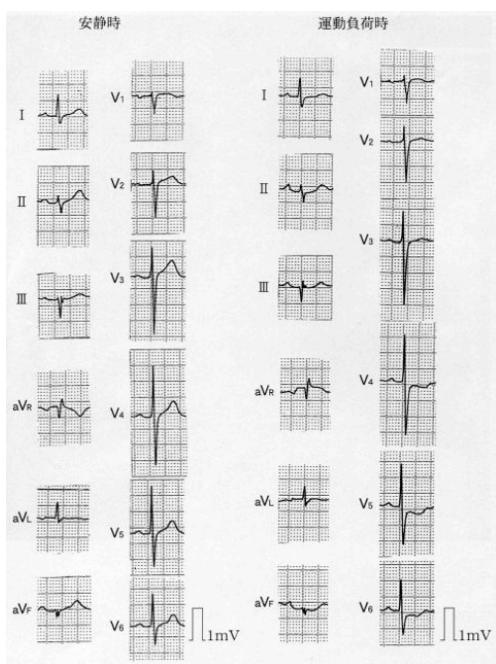
98A-20

15歳の女子。学校の健康診断で心電図異常を指摘され来院した。運動時に時々胸部絞扼感があった。脈拍 76/分、整。血圧 126/76mmHg。心電図（A）と冠動脈造影写真（B）とを別に示す。

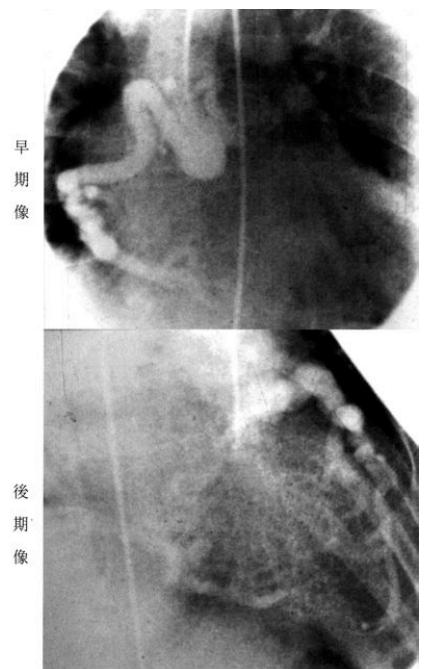
診断はどれか。

- a 川崎病  
c 大動脈解離  
e Bland-White-Garland 症候群

- b 心筋梗塞  
d Leriche 症候群



(A)



e (Bland-White-Garland 症候群の診断)

## 10.17 先天性心疾患と外科手術 [△]

- 先天性心疾患に対する多くの姑息術、根治術が存在する。しかしながら、すべての術式を網羅することは非専門医にとって重要性が低い。ここでは国家試験で比較的よく出題される2術式について学習する。ここまで学習してきた各疾患の病態が理解できていれば適応の有無も判別できるはずだ。

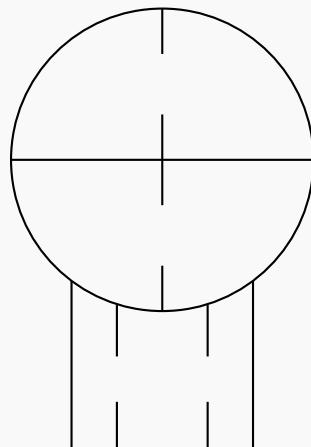
### A : Blalock-Taussig手術 <BT shunt> （ブラロック タウジッジ）

- 鎖骨下 動脈と肺動脈とを吻合する術式。これにより肺血流量の増加が見込める。
- 高圧系から低圧系へのシャントであるため、術後 連続 性雑音を聴取する。

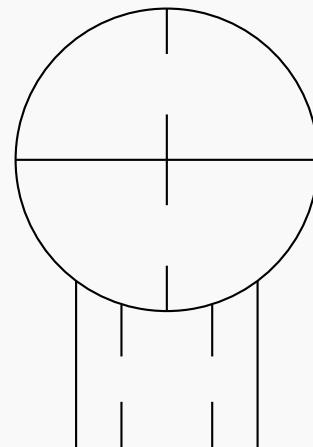
### B : 肺動脈絞扼術 <PA banding>

- 文字通り、肺動脈を縛り、肺血流量の減少を狙う術式。

Blalock-Taussig 手術



肺動脈絞扼術



臨 床 像

108I-35

肺動脈絞扼術が適応となる疾患はどれか。2つ選べ。

- |                   |            |
|-------------------|------------|
| a Fallot 四徴症      | b 動脈管開存症   |
| c 心房中隔欠損症         | d 完全大血管転位症 |
| e 心内膜床欠損症（房室中隔欠損） |            |

d,e (肺動脈絞扼術の適応疾患)



科目 Chap-Sec	問 題	解 答
(小 10-1)	最も頻度の高い先天性心疾患は？	心室中隔欠損症〈VSD〉
(小 10-1)	動脈管を収縮させる薬剤と拡張させる薬剤はそれぞれ何？	インドメタシンで収縮、プロスタグランдинで拡張
(小 10-1)	左右シャントが長期の経過により右左シャントを呈するものを何と呼ぶ？	Eisenmenger 症候群
(小 10-2)	心房中隔欠損症〈ASD〉で負荷所見がみられるのは右心系か左心系か？	右心系
(小 10-2)	心房中隔欠損症〈ASD〉で聴取されるⅡ音の所見は？	固定性分裂
(小 10-2)	心房中隔欠損症〈ASD〉は自然閉鎖するか？	しない、したとしても稀
(小 10-3)	心室中隔欠損症〈VSD〉で負荷所見がみられるのは右心系か左心系か？	左心系、進行すると両心不全
(小 10-3)	心室中隔欠損症〈VSD〉の手術適応となる欠損孔の大きさと Qp/Qs の値は？	孔の直径 5mm 以上、Qp/Qs $\geq 2.0$
(小 10-3)	心室中隔欠損症〈VSD〉の手術適応がなくなる条件は？	Eisenmenger 化したとき
(小 10-4)	心内膜床欠損症〈ECD〉の心電図所見は？	左軸偏位
(小 10-4)	心内膜床欠損症〈ECD〉に合併しやすい不整脈は？	房室ブロック
(小 10-4)	心内膜床欠損症〈ECD〉に対し、肺血流低下を狙って行う治療は？	肺動脈絞扼術
(小 10-5)	動脈管は本来、いつごろ機能的に閉鎖されるか？	生後半日程度
(小 10-5)	動脈管開存症〈PDA〉ではどの部位にどのような雜音を聴取する？	胸骨左縁第 2 肋間を最強点とする連続性雜音
(小 10-5)	動脈管開存症〈PDA〉の心エコー所見で同定されるシャント血流は？	下行大動脈から肺動脈へのシャント血流
(小 10-6)	Fallot 四徴症の 4 徴は？	心室中隔欠損症〈VSD〉、右室肥大、大動脈騎乗、肺動脈狭窄
(小 10-6)	Fallot 四徴症の児に低酸素発作が出現し始めるのはいつごろ？	生後 1~3 か月ごろ
(小 10-6)	Fallot 四徴症の根治術を行るのはいつごろ？	1~3 歳ごろ
(小 10-7)	三尖弁閉鎖症〈TA〉にみられる聴診所見は？	Ⅱ 音の単一化
(小 10-7)	三尖弁閉鎖症〈TA〉の心電図所見においてどのような軸偏位がみられる？	左軸偏位
(小 10-7)	三尖弁閉鎖症〈TA〉の根治術は？	Fontan 手術
(小 10-8)	小児の先天性弁膜症において、カテーテル適応で最も多い疾患は？	肺動脈狭窄症〈PS〉
(小 10-8)	肺動脈狭窄症〈PS〉において収縮期駆出性雜音が聞かれるのはどこ？	胸骨左縁第 2 肋間
(小 10-8)	肺動脈閉鎖症〈PA〉において、低形成となるのは右室か左室か？	右室
(小 10-9)	Ebstein 奇形で右房-右室間にみられる変化を何と呼ぶ？	右房化右室
(小 10-9)	Ebstein 奇形は何に合併することがある？	WPW 症候群

科目 Chap-Sec	問 題	解 答
(小 10-10)	左心低形成症候群〈HLHS〉において低形成になるのは どことどこ？	左室と上行大動脈
(小 10-10)	左心低形成症候群〈HLHS〉では右心と左心のどちらに 負荷がかかる？	右心
(小 10-11)	大動脈縮窄症〈CoA〉でみられる rib notching とは何 のこと？	形成された側副血行路によりエックス線で肋骨が不整に見えること
(小 10-11)	単純型大動脈縮窄症において、血圧がより高いのは上 肢か下肢か？	上肢
(小 10-11)	大動脈縮窄複合ではどこにチアノーゼがみられるか？	下半身
(小 10-12)	完全大血管転位症において、胸部エックス線でみられ にくくなるのは？	左第1弓
(小 10-12)	完全大血管転位症において心陰影はどのような形をと る？	卵型
(小 10-12)	修正大血管転位症においてチアノーゼはみられる？	みられない
(小 10-13)	総肺静脈還流異常症〈TAPVR〉において肥大するのは 右室か左室か？	右室
(小 10-13)	総肺静脈還流異常症〈TAPVR〉のI型に特徴的な胸部 エックス線所見は？	雪だるま型心陰影
(小 10-14)	Valsalva 洞動脈瘤破裂〈SVA〉の発症時にみられる症 候は？	胸痛、心不全症状
(小 10-14)	Valsalva 洞動脈瘤破裂〈SVA〉ではどのような心雜音 が聞かれる？	連続性雜音
(小 10-15)	総動脈幹症〈TAC〉に特徴的な聴診所見は？	II音の单一化
(小 10-16)	左冠動脈が肺動脈から起始する病態をなんという？	Bland-White-Garland 症候群
(小 10-16)	Bland-White-Garland 症候群ではどのような側副血行 が発達する？	右冠動脈→左冠動脈への側副血行
(小 10-17)	先天性心疾患に対し、肺血流を増やすために行われる 姑息術の名称は？	Blalock-Taussig 手術〈BT shunt〉
(小 10-17)	先天性心疾患に対し、肺血流を減らすために行われる 姑息術の名称は？	肺動脈絞扼術〈PA banding〉

◆ ◆ ◆ 練 習 問 題 ◆ ◆ ◆

## 問題 180

チアノーゼを生じないのはどれか。

- |              |                   |            |
|--------------|-------------------|------------|
| a Fallot 四徴症 | b 大動脈二尖弁          | c 完全大血管転位症 |
| d 総肺静脈還流異常症  | e Eisenmenger 症候群 |            |

114D-10

## 問題 181

3歳の男児。生後1か月ころに心雜音を指摘され、心エコー検査で診断、経過観察されていた。シャント疾患の精査のために施行された心臓カテーテル検査の心腔内酸素飽和度を以下に示す。

上大静脈：82.5 %、下大静脈：87.8 %。

右心房：92.9 %、右心室：91.3 %、肺動脈：92.8 %。

左心房：98.9 %、左心室：98.5 %、大動脈：98.4 %。

最も考えられるのはどれか。

- |              |           |          |          |
|--------------|-----------|----------|----------|
| a 心室中隔欠損症    | b 心房中隔欠損症 | c 動脈管開存症 | d 大動脈縮窄症 |
| e Ebstein 奇形 |           |          |          |

113A-28

## 問題 182

7歳の男児。小学1年生の心電図検診で左室肥大を指摘され来院した。今まで家庭や学校での生活で易疲労性を指摘されたことはない。右上肢の血圧は142/88mmHgで、左背部で収縮期に雜音を聴取する。心エコー検査で左室壁が肥厚しているが、左室の壁運動に異常を認めない。明らかな心内シャントは認めない。

予想される所見はどれか。

- |            |                |           |
|------------|----------------|-----------|
| a 肝腫大      | b II音の亢進       | c 左前胸部の突出 |
| d 上下肢の血圧較差 | e 毛細血管再充満時間の延長 |           |

113C-41

## 問題 183

左→右シャントをきたす先天性心疾患はどれか。

- |              |              |          |            |
|--------------|--------------|----------|------------|
| a Ebstein 奇形 | b Fallot 四徴症 | c 動脈管開存症 | d 左心低形成症候群 |
| e 完全大血管転位症   |              |          |            |

112D-08

## 問題 184



心室中隔欠損症によるうつ血性心不全と肺高血圧症を伴う4か月の乳児について、適切な治療方針はどれか。**2つ選べ。**

- a 利尿薬の投与
- b  $\beta$ 遮断薬の投与
- c 高濃度酸素の投与
- d 肺血管拡張薬の投与
- e 1歳未満での開胸修復手術

111I-30

## 問題 185



先天性心疾患で連続性雜音を聴取するのはどれか。**2つ選べ。**

- a 肺動脈狭窄症
- b 動脈管開存症
- c 心室中隔欠損症
- d 大動脈弁狭窄症
- e 先天性冠状動脈瘻

110A-16

## 問題 186



乳幼児期における心室中隔欠損症の手術適応となる基準はどれか。

- a 心胸郭比 50 %
- b 大きな収縮期雜音
- c 欠損孔の直径 1mm
- d 肺動脈収縮期圧の低下
- e 肺体血流量比 (Qp/Qs) 2.5

110D-01

## 問題 187



生後 25 日の新生児。数日前から啼泣時に口唇が紫色になることを心配した母親に連れられて来院した。出生後から異常は指摘されていない。SpO<sub>2</sub> 89 % (room air)。胸骨左縁第 2 肋間を最強点とする III/VI の収縮期駆出性雜音を聴取する。

考えられるのはどれか。

- a Fallot 四徴症
- b 三尖弁閉鎖症
- c 肺動脈閉鎖症
- d 完全大血管転位症
- e 総肺静脈還流異常症

109F-19

## 問題 188



房室弁の先天異常を伴う心疾患はどれか。**2つ選べ。**

- a 総動脈幹症
- b Ebstein 奇形
- c 心内膜床欠損症
- d 心室中隔欠損症
- e 完全大血管転位症

109I-35

## 問題 189



3歳の男児。3歳児健康診査で心雜音を指摘され来院した。胸骨左縁第2肋間を最強点とするIII/VIの収縮期駆出性〈収縮中期性〉雜音を聴取し、この雜音は左頸部に放散する。

考えられるのはどれか。

- a 動脈管開存症
- b 心室中隔欠損症
- c 大動脈弁狭窄症
- d 肺動脈弁狭窄症
- e 僧帽弁閉鎖不全症

108F-19

## 問題 190



26歳の男性。会社の定期健康診断を受診した。三尖弁閉鎖症で幼児期にFontan手術を受けているとのことである。胸部正中に手術痕を認める。手指の写真を別に示す。

予想される所見はどれか。

- a 徐脈
- b 低体温
- c 高身長
- d 高血圧
- e 高ヘモグロビン血症



108I-46

## 問題 191



肺動脈閉鎖症の初期治療で投与すべきなのはどれか。

- a インドメタシン
- b ジゴキシン
- c ドパミン
- d フロセミド
- e プロスタグラランディンE<sub>1</sub>

107D-07

## 問題 192



2か月の男児。生後まもなく心雜音を指摘され、心エコー検査で右室流出路狭窄、心室中隔欠損および大動脈騎乗を指摘されている。

この患児の治療方針として正しいのはどれか。

- a 肺動脈絞扼術を行う。
- b 根治治療は成人期に行う。
- c プロスタグラランディンを投与する。
- d 直ちに心室中隔欠損閉鎖術を行う。
- e 肺動脈の発育後に心内修復術を行う。

107I-54

## 問題 193

○○○○○

Fallot 四徴症の乳児に多呼吸、不機嫌およびチアノーゼの増強を認めたときの対応として誤っているのはどれか。

- a 酸素投与
- b 胸膝位保持
- c  $\beta$  刺激薬投与
- d モルヒネ投与
- e アシドーシス補正

105D-12

## 問題 194 (105F-26) ○○○○○

次の文を読み、以下の問いに答えよ。

4か月の乳児。体重増加不良と発達遅延の疑いとを主訴に来院した。

**現病歴：**生後数時間から心雜音が聴取され、7mm の欠損孔を有する心室中隔欠損症と診断された。生後 2 週から利尿薬を内服している。この 1 か月の体重の増加は約 300g であった。

**発育・発達歴：**在胎 38 週 2 日、3,240g で出生。追視は可能、頸定は十分でない。

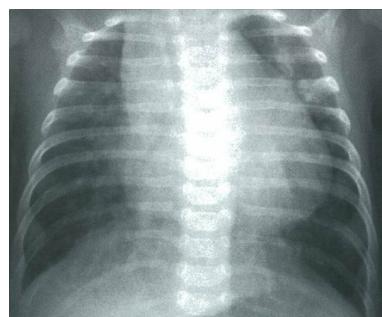
**既往歴・家族歴：**特記すべきことはない。

**現 症：**体動は活発。身長 64.2cm、体重 4.8kg。体温 37.1 °C。呼吸数 60/分。心拍数 132/分、整。右肋骨弓下に肝を 2.5cm 触知する。

**検査所見：**胸部エックス線写真を別に示す。

この児に認められる所見はどれか。

- a 陥没呼吸
- b チアノーゼ
- c 眼瞼の浮腫
- d 乾燥した皮膚
- e 甲高い泣き声



## 問題 195 (105F-27) ○○○○○

○○○○○

この児の胸部聴診所見で認められるのはどれか。

- a I 音の亢進
- b II 音の減弱
- c 連続性雜音
- d 肺動脈駆出音
- e 拡張期ランブル

105F-26～105F-27

## 問題 196

○○○○○

2歳の女児。嘔吐と左上下肢のけいれんとを主訴に来院した。生後すぐに Fallot 四徴症と診断され、1歳の時、Blalock-Taussig 短絡手術を受けている。1週前から 37 °C 台の発熱が続いている。来院時、けいれんは消失しているが、左上下肢をうまく動かせない。体温 38.5 °C。血液所見：赤血球 590 万、Hb 17.4g/dL、Ht 52 %、白血球 12,600 (桿状核好中球 18 %、分葉核好中球 44 %、好塩基球 3 %、単球 8 %、リンパ球 27 %)。CRP 6.8mg/dL。

この病態でみられるのはどれか。3つ選べ。

- a 連続性心雜音
- b 四肢の筋萎縮
- c 下腿浮腫
- d 深部腱反射亢進
- e Babinski 徴候

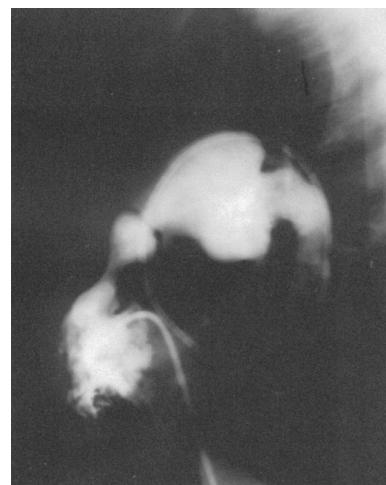
103B-41

## 問題 197

5歳の男児。心臓カテーテル検査を目的に入院した。正期正常分娩で出生した。1か月時の健康診査で心雜音を指摘され、その後は外来で半年に1度経過観察されていた。運動時に軽い呼吸困難を訴える。身長102cm、体重15kg。体温36.7°C。呼吸数24/分。脈拍84/分、整。血圧98/62mmHg。呼吸困難とチアノーゼとを認めない。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しない。心臓カテーテル検査所見：主肺動脈圧22/10mmHg、右室圧75/10（拡張終期）mmHg、大動脈圧92/58mmHg、左室圧94/8（拡張終期）mmHg、Qp/Qs1.0。右室造影写真側面像を別に示す。

対応として適切なのはどれか。

- a 経過観察
- b 経皮的バルーン弁形成術
- c Blalock-Taussig手術
- d 肺動脈絞扼術
- e 心室中隔欠損パッチ閉鎖術



102D-21

## 問題 198

Blalock-Taussig 短絡手術の適応はどれか。2つ選べ。

- |           |             |              |
|-----------|-------------|--------------|
| a 大動脈縮窄症  | b 肺動脈閉鎖症    | c Fallot 四徴症 |
| d 心内膜床欠損症 | e 総肺静脈還流異常症 |              |

101F-25

## 問題 199

出生直後の新生児。体重2,700g。Apgarスコアは1分後6点。呼吸数40/分。心拍数132/分、整。全身にチアノーゼを認める。外表奇形を認めない。直ちに100%酸素の投与を開始したが全身のチアノーゼは改善しない。胸部エックス線写真で肺野に異常を認めない。

次に行う検査はどれか。

- a 血糖
- b 血清電解質
- c 心電図
- d 心エコー検査
- e 頭部単純CT

100F-03

## 問題 200

小児の先天性心疾患でカテーテル治療が最もよく行われるのはどれか。

- a 大動脈縮窄症
- b 僧帽弁狭窄症
- c 大動脈弁狭窄症
- d 肺動脈弁狭窄症
- e 上大静脈狭窄症

100G-118

## 問題 201



左室肥大をきたすのはどれか。

- a 心房中隔欠損症
- b Eisenmenger 症候群
- c 肺動脈狭窄症
- d 三尖弁閉鎖症
- e Ebstein 奇形

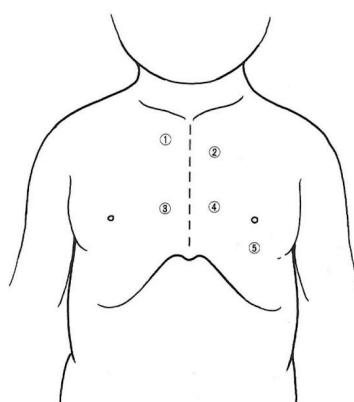
99E-24

## 問題 202



動脈管開存症で心雜音が最もよく聴取される部位は図 (①～⑤) のどれか。

- a ①
- b ②
- c ③
- d ④
- e ⑤



94A-47

## 問題 203



大動脈弁口の血流量が増加するのはどれか。2つ選べ。

- a 動脈管開存症
- b 心室中隔欠損症
- c 大動脈縮窄症
- d 大動脈弁狭窄症
- e 大動脈弁閉鎖不全症

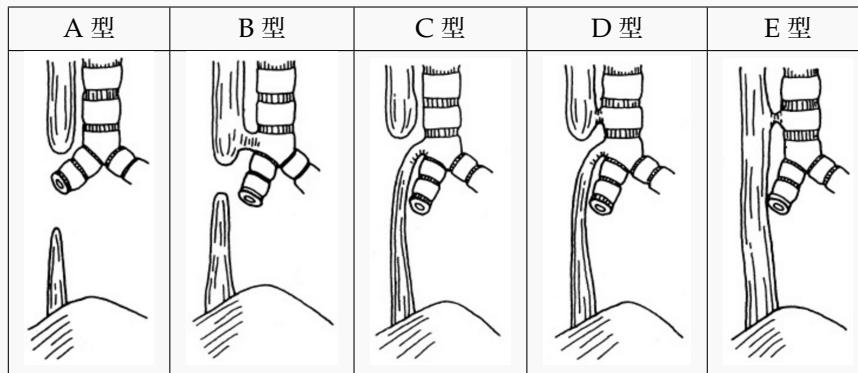
91B-17

# 小児の消化管

## 11.1 先天性食道閉鎖症 [A]

- 先天性に食道が閉鎖している病態。A～E型の5つに分類される。

先天性食道閉鎖症・Gross分類



※ **C**型が最多である。

- 出生直後から、**泡沫**状の唾液流出と嘔吐がみられる。気管交通のある型（**B・E・D**型）では呼吸困難も出現する。C・D・E型では胃内ガスの増加もみられる。
- 検査ではネラトンカテーテル挿入にて**coil up**像が示される。  
※気管交通がある場合、造影検査は禁忌。
- 外科的手術を行う。

● ● ● ● 臨 床 像 ● ● ●

103D-21



生後 3 時間の新生児。在胎 38 週、体重 2,550g で出生した。出生直後から泡沫状の唾液が口腔内から出ている。5 % 糖液を飲ませたら咳込んで嘔吐し、チアノーゼを呈した。体温 35.8 ℃。呼吸数 60/分。心拍数 140/分、整。

診断のためまず行うのはどれか。

- a ネラトンカテーテル経鼻挿入
- b 食道造影
- c 上部消化管内視鏡検査
- d 腹部単純 CT
- e 腹部超音波検査

a (先天性食道閉鎖症の検査)

## 11.2 肥厚性幽門狭窄症

- ・幽門部輪状筋の肥厚により、幽門が狭窄する病態。男児に好発する。
- ・出生 2~3週 後から、哺乳後の 噴水 状嘔吐をみる。吐物中に胆汁成分は含まれない。  
※哺乳力は保たれることが多い。
- ・視診にて腹部膨隆、触診にて腫瘍触知、聴診にて胃蠕動 亢進 がみられる。
- ・血中のカリウムが 低下、クロールが 低下 する。血液ガス分析では 代謝 性アルカローシスを見る。
- ・超音波検査にて幽門筋の肥厚と幽門部の狭窄や doughnut sign を、腹部エックス線で single bubble sign を、上部消化管造影にて string sign、umbrella sign、mushroom sign をそれぞれ認める。
- ・脱水症状に対して輸液を行うが、乳酸 を含めてはならない。
- ・アトロピン 投与により、幽門筋のけいれん抑制や幽門管圧の低下を図ることができる。  
※β遮断薬は禁忌。
- ・根治術は Ramstedt 手術（粘膜外幽門筋切開術）である。

臨
床
像
 
 
 

110G-53



生後 3 週の新生児。吐乳を主訴に母親に連れられて来院した。在胎 39 週、2,860g で出生した。5 日前から嘔吐がみられ、次第に哺乳の度に嘔吐がみられるようになったため受診した。今朝からまだ排尿がない。現在の体重は 2,920g。体温 36.6 °C。脈拍 120/分、整。血圧 90/62mmHg。皮膚のツルゴールは著明に低下しており、上腹部は軽度膨満している。血液所見：赤血球 420 万、白血球 9,600、血小板 24 万。血液生化学所見：Na 131mEq/L、K 3.4mEq/L、Cl 86mEq/L。動脈血ガス分析 (room air) : pH 7.51、 $\text{PaCO}_2$  43Torr、 $\text{PaO}_2$  97Torr、 $\text{HCO}_3^-$  33mEq/L、BE 〈base excess〉 +7.6mEq/L。上腹部の超音波像を別に示す。

この患児に最も適切な初期輸液の組成はどれか。

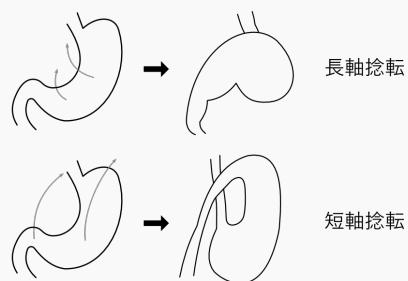
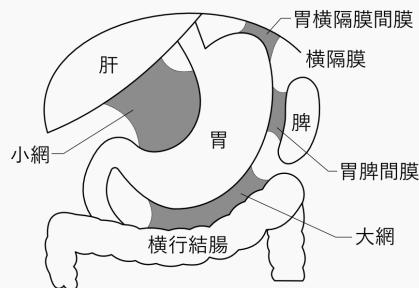
	Na <sup>+</sup> (mEq/L)	K <sup>+</sup> (mEq/L)	Cl <sup>-</sup> (mEq/L)	Lactate <sup>-</sup> (mEq/L)	ブドウ糖 (%)
a	130	4	109	28	0
b	90	0	70	20	2.6
c	77	0	77	0	2.5
d	35	20	35	20	4.3
e	0	0	0	0	5



c (肥厚性幽門狭窄症に適切な初期輸液組成)

### 11.3 胃軸捻転 [△]

- 固定組織が脆弱であったり、周囲臓器に異常がみられることで、胃が軸捻転した病態。



- 長軸捻転と短軸捻転とに分けられる。急性、間欠性、慢性にも分けられる。
- 症候としては嘔吐や腹痛、腹部膨満をみる。急性の場合、胃の壊死や穿孔、ショックを呈することもある。
- 検査としては腹部エックス線やCT、**上部消化管造影** が有効。
- 慢性のものは1歳過ぎに自然軽快することが多いため、体位療法（**右側臥** 位の保持など）等の保存的治療を行う。急性のものや、幼児期になっても持続する場合には手術が行われる。

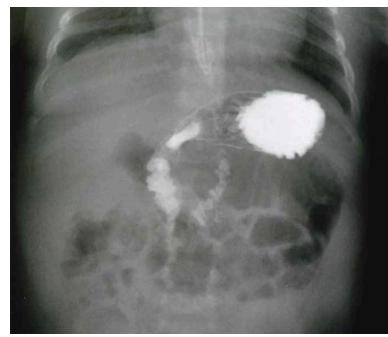
### 臨 床 像

115F-52

日齢 25 の女児。嘔吐を主訴に母親に連れられて来院した。在胎 38 週、出生体重 2,850g。完全母乳栄養で生後 11 日頃から哺乳後に 1 日 2~3 回の嘔吐を認めたため受診した。吐物は母乳様で、排便は毎日あったという。身長 50cm、体重 3,520g (14 日前の体重 3,100g)。体温 36.6 °C。心拍数 120/分、整。血圧 90/62mmHg。呼吸数 24/分。大泉門の陥凹はない。腹部は軽度膨満を認めるが、軟である。尿所見：蛋白（-）、糖（-）、潜血（-）、尿比重 1.005。血液所見：赤血球 450 万、Hb 13.5g/dL、Ht 43 %、白血球 7,400、血小板 21 万。血液生化学所見：AST 38U/L、ALT 28U/L、尿素窒素 5.4mg/dL、クレアチニン 0.3mg/dL、Na 140mEq/L、K 4.5mEq/L、Cl 105mEq/L。CRP 0.1mg/dL。上部消化管造影像を別に示す。

治療として適切なのはどれか。

- |          |         |
|----------|---------|
| a 緊急手術   | b 経管栄養  |
| c 静脈栄養   | d 制吐薬投与 |
| e 右側臥位保持 |         |



e (胃軸捻転の治療)

## 11.4 先天性十二指腸・小腸閉鎖症 [△]

- ・発生異常により、先天的に十二指腸または小腸が狭窄・閉鎖している病態。
- ※十二指腸閉鎖は Down 症候群に合併しやすい。
- ・胎児期には羊水 **過多** がみられる。
- ・出生後は嘔吐や胎便排泄遅延、腹部膨隆がみられる。
- ・腹部エックス線にて **double bubble sign** (十二指腸閉鎖)、**multiple bubble sign** (小腸閉鎖) をみる。
- ・根治術として、該当腸管の切除と吻合が行われる。

臨 床 像

105D-41

生後 1 日の新生児。頻回の嘔吐を認めている。身長 48.0cm、体重 3,026g。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部はやや膨隆しており、軟である。吐物 (A) と腹部エックス線写真 (B) とを別に示す。手術治療が予定された。

適切な術式はどれか。

- |            |                |           |
|------------|----------------|-----------|
| a 噛門形成術    | b 幽門筋切開術       | c 人工肛門造設術 |
| d 中腸軸捻転解除術 | e 十二指腸・十二指腸吻合術 |           |



(A)



(B)

e (先天性十二指腸閉鎖症の手術法)

## 11.5 新生児壊死性腸炎 [△]

- 新生児期に腸管への血流が障害され、広範な腸管の出血性壊死がみられる病態。低出生体重児や**人工**栄養児に多い。
- 症候としては腹部**膨満**や嘔吐、下痢・下血を見る。広範な壊死によりショックを呈することもある。
- 腹部画像検査にて腸管**壁気腫**症、**門脈**ガス血症を見る。穿孔時には free air がみられる。
- I期（疑い）→II期（確実な診断）→III期（重症）と進行する。I～II期では抗菌薬投与等により保存的に経過を見ることが多い。III期では外科手術を行う。

臨 床 像

107I-36

新生児壊死性腸炎について正しいのはどれか。2つ選べ。

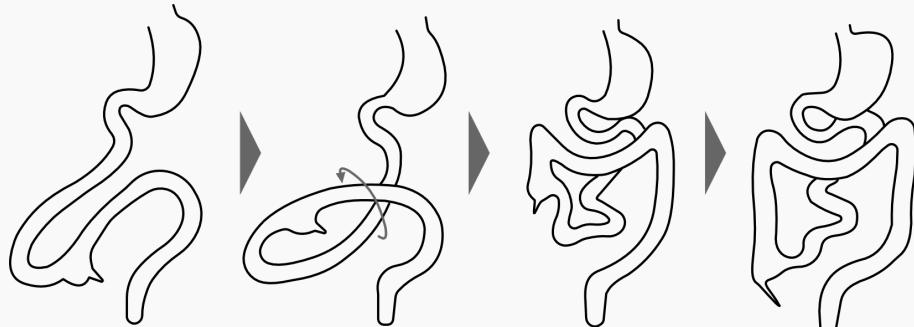
- a 腹部が膨満する。
- b 人工乳が発症を予防する。
- c 正期産児で発症頻度が高い。
- d 疑った段階で直ちに開腹手術を行う。
- e 腹部エックス線写真で腸管壁の気腫像がみられる。

a,e (新生児壊死性腸炎について)

## 11.6 腸回転異常症と中腸軸捻転症 [△]

### A : 正常な腸管の発生・回転

- ・発生に伴い、以下のように腸は回転する。

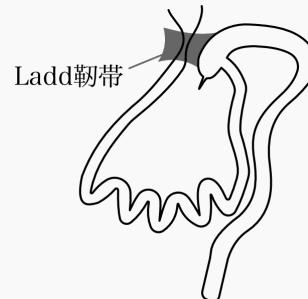


### B : 腸回転異常症

- ・胎生期の腸管の発生異常により、腸管が扇状に収束する状態。

- ・Treitz 鞘帯の形成不全と Ladd 鞘帯（右後腹膜～結腸にいたる異常鞘帯）の形成がみられる。

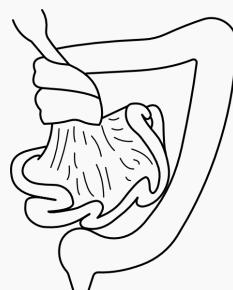
※ Ladd 鞘帯により、十二指腸 の閉塞をきたす。



- ・診断には消化管造影が有用。虫垂は右下腹部ではなく、正中 に位置する。

### C : 中腸軸捻転症

- ・腸回転異常症を背景とし、腸管が軸捻転をきたした病態。



- ・急激な嘔吐（胆汁を含む） や腹部膨隆、血便がみられる。

- ・腹部超音波で whirlpool sign をみる。消化管造影にて捻転した腸管が描出される。

・緊急手術を行う。

● ● ● ● 臨 床 像 ● ● ● ○○○○○

107I-60

生後 15 日の新生児。昨夜からの胆汁性嘔吐と血便とを主訴に来院した。上部消化管造影像を別に示す。

この患児について正しいのはどれか。

- a 腹部に腫瘍を触知する。
- b 緊急手術が必要である。
- c 虫垂は右下腹部にある。
- d 下部消化管造影が必要である。
- e 腹部超音波検査で target sign がみられる。



b (中腸軸捻転症について)

## 11.7 Hirschsprung 病

- ・副交感神経叢（Auerbach、Meissner 神経叢）の先天的欠如により、腸管（**S状結腸～直腸**）が狭窄する病態。
- ・**胎便排泄** 遅延が本症を疑うきっかけとなる。浣腸にて**爆発的排便** をみる。
- ・消化管内圧上昇による嘔吐（胆汁性）、腹部**膨満**、消化管狭窄による便秘をみる。
- ・腹部エックス線検査にて腸管ガス像の増加をみる。**注腸造影** 検査にて narrow segment (鋸歯状となる)、megacolon、caliber change (口径差) をみる。**直腸肛門内圧** 検査では肛門括約筋の反射が欠如している。直腸粘膜**生検** にて神経節細胞の欠如を証明することが確定診断となる。
- ・新生児期は保存的に経過観察する（症状が強い場合、一時的人工肛門造設をすることもある）。乳児期に根治術を行う。
- ・壊死性腸炎を合併することがある。

## 臨

## 床

## 像

113C-34



日齢 1 の新生児。在胎 40 週 0 日、出生体重 2,594g で、正常分娩で出生した。Apgar スコアは 8 点（1 分）、9 点（5 分）。出生 12 時間後から嘔吐が出現し、出生から 24 時間経っても胎便の排泄がなく、胆汁性嘔吐を認めたため NICU に搬入された。体重 2,400g。体温 37.6 °C。心拍数 140/分、整。血圧 70/40mmHg。呼吸数 52/分。SpO<sub>2</sub> 99 % (room air)。このときの腹部所見 (A) 及び胸腹部エックス線写真（臥位）(B) を別に示す。血液所見：Hb 19.4g/dL、白血球 11,600、血小板 35 万。血液生化学検査：尿素窒素 17mg/dL、クレアチニン 1.3mg/dL、総ビリルビン 9.4mg/dL。経鼻胃管を挿入するとともに、輸液を開始した。

次に行うべきなのはどれか。

- a 光線療法      b 酸素投与      c 抗菌薬投与      d 注腸造影検査      e 心エコー検査



(A)



(B)

除外 (Hirschsprung 病に行うべきこと)

## 11.8 腸重積

- ・消化管壁（特に粘膜筋板）が脆弱な背景下で、**口**側腸管が**肛門**側腸管へ陷入してしまう病態。生後**6か月**前後の**男**児に多い。  
※大腸癌に由来するケースなど、成人でもみられる。
- ・症状は**間欠**的にみられる（「激しく泣き、その後ぐったり、を繰り返す」）。
- ・嘔吐（胆汁を含む）、**イチゴジャム（ゼリー）**様の粘血便、Dance 徴候（右下腹部が**空虚**）をみる。  
※血便がみられない場合、浣腸にて確認することもある。
- ・腹部超音波検査にて**target** sign、hayfork sign を、注腸造影にて**カニ爪**を見る。  
※注腸造影は**治療**を兼ねる。
- ・治療には、発症直後であれば**高压浣腸**による整復を行う。ある程度時間が経過すると絞扼を呈する可能性が高いため、開腹にて Hutchinson 手技（**肛門**側から**口**側へゆっくりと押し出す）を行う。

## 臨

## 床

## 像

114D-23

2歳の男児。腹痛のため母親に連れられて来院した。今朝から間欠的に腹痛を訴えている。排便はあつたが、血便ではなかったという。診察時はおとなしくしている。身長 86cm、体重 11.5kg。意識は清明。体温 36.8 °C。脈拍 100/分、整。血圧 96/60mmHg。呼吸数 24/分。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部はやや膨満しているが軟らかい。臍上部の圧痛を認める。腸雜音はやや亢進している。腹部超音波像を別に示す。

考えられる疾患はどれか。

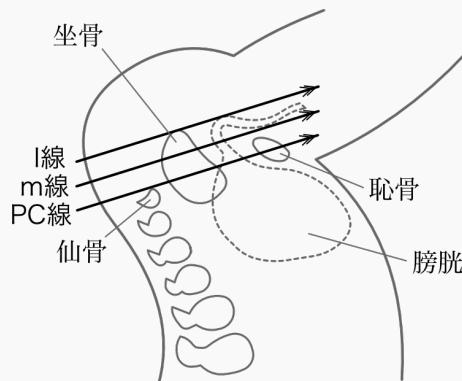
- a 便秘症      b 腸重積症      c 急性虫垂炎      d 十二指腸潰瘍      e 腸回転異常症



b (腸重積症の診断)

## 11.9 鎮肛

- 直腸～肛門が先天的に閉鎖している状態。
- ※消化管の先天的異常として最多。
- ※他部位の奇形（先天性心疾患や十二指腸閉鎖など）を合併しやすい。
- 胎便排泄がみられず、嘔吐や腹部膨満を呈する。
- 検査としては **倒立位側面** エックス線が重要である。  
※胎児超音波検査での診断は困難。
- 直腸盲端ガス像が I 線より肛門側だと低位鎮肛、I 線～m 線だと中間位鎮肛、m 線より口側だと高位鎮肛と分類される。



$\left\{ \begin{array}{l} \text{I 線 : 坐骨下端を通り PC 線に平行な線} \rightarrow \text{肛門挙筋群の下端} \\ \text{m 線 : I 線と PC 線の中間となる線} \\ \text{PC 線 : P 点 (恥骨陰影中央) と C 点 (仙骨下端) を結んだ線} \rightarrow \text{肛門挙筋群の上端} \end{array} \right.$

- 低位 > 中間位 > 高位の順に肛門括約筋が発達している。
- 低位では一期的に肛門形成術を行う。一方、中間位と高位ではまず **人工肛門造設術** を行い、成長後に根治術とする。
- 中間位と高位では尿路交通や会陰瘻を合併しやすい。その場合、尿路感染や外陰部びらんを呈する。

● ● ● 臨 床 像 ● ● ●

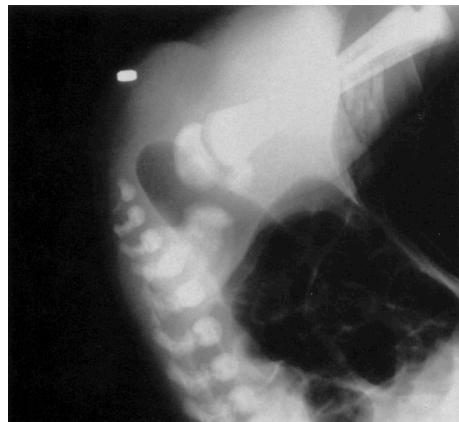
95D-25



生後 22 時間の男の新生児。在胎 39 週 2 日、経産分娩で出生した。出生体重 3,200g。生後 12 時間から嘔吐がみられ、次第に腹部膨満が著明となった。尿に胎便の混入を認める。肛門部に鉛マーカーを置いた倒立位エックス線単純写真を別に示す。

この疾患で正しいのはどれか。2つ選べ。

- a 母体に羊水過多を認める。
- b 病型は低位である。
- c 直腸盲端と尿路とに瘻孔が存在する。
- d 他臓器の奇形を合併することが多い。
- e 直ちに根治術を行う。



c,d (鎖肛 (中間位) について)



科目 Chap-Sec	問 題	解 答
(小 11-1)	先天性食道閉鎖症で最も多い型は？	C型
(小 11-1)	先天性食道閉鎖症のうち気管交通のある3つの型は？	B型、D型、E型
(小 11-1)	先天性食道閉鎖症に特徴的な検査所見は？	ネラトンカテーテル挿入で coil up 像が示される
(小 11-2)	肥厚性幽門狭窄症は男女どちらに好発する？	男児
(小 11-2)	肥厚性幽門狭窄症ではいつごろから、どのような嘔吐の仕方をする？	生後2~3週ごろから、噴水状嘔吐
(小 11-2)	肥厚性幽門狭窄症の小児に対して輸液を行う際、含めてはならない物質は？	乳酸
(小 11-3)	胃が短軸捻転した際の典型的な上部消化管造影像は？	逆アルファ字
(小 11-3)	胃軸捻転の体位療法ではどのような体位をとらせる？	右側臥位
(小 11-4)	先天性十二指腸閉鎖症を合併しやすい疾患は？	Down症候群
(小 11-4)	先天性十二指腸閉鎖症の腹部エックス線所見は？	double bubble sign
(小 11-5)	新生児壞死性腸炎はどのような背景の児に多い？	低出生体重児、人工栄養児
(小 11-5)	新生児壞死性腸炎において、腹部画像検査で得られる2つの所見は？	腸管壁気腫症、門脈ガス血症
(小 11-6)	腸回転異常症で形成不全をみる韌帯は？	Treitz 韌帶
(小 11-6)	腸回転異常症において、十二指腸閉塞の原因となる異常韌帯をなんという？	Ladd 韌帶
(小 11-6)	腸回転異常症により虫垂はどこに位置する？	正中
(小 11-7)	Hirschsprung病を疑うきっかけとなる所見は？	胎便排泄遅延
(小 11-7)	Hirschsprung病患者でみられるcaliber changeとは何のこと？	注腸造影における口径差のこと
(小 11-7)	Hirschsprung病に直腸肛門内圧検査を行うとどのような所見がみられる？	肛門括約筋反射の欠如
(小 11-8)	腸重積はいつごろ、男女どちらに好発する？	生後6か月前後、男児
(小 11-8)	腸重積がある場合どのような性状の便が出る？	イチゴゼリー様の粘血便 <small>(シヤム)</small>
(小 11-8)	腸重積の治療において、発症直後であれば可能な整復手段は？	高圧浣腸
(小 11-9)	鎖肛を疑った場合どのような体位でエックス線撮影をする？	倒立位
(小 11-9)	鎖肛の発生部位を分類し、予後の良い順に並べると？	予後の良い順に低位、中間位、高位
(小 11-9)	一期的に根治術が行えない鎖肛へまず行う術式は？	人工肛門造設術

◆ ◆ ◆ 練 習 問 題 ◆ ◆ ◆

## 問題 204

日齢 3 の男児。軽度の腹部膨満を認めると看護師から指摘があった。在胎 40 週、3,100g で出生。①胎便排泄は生後48時間に認められた。②体重2,950g。体温 37.0 °C。心拍数 136/分、整。血圧 74/46mmHg。呼吸数 40/分。③大泉門は2×2cmであった。④皮膚は黄疸を認める。腹部は⑤肝臓を右季肋下に1cm触知した。

下線部のうち異常所見はどれか。

- a ① b ② c ③ d ④ e ⑤

- 116C-44 -

## 問題 205

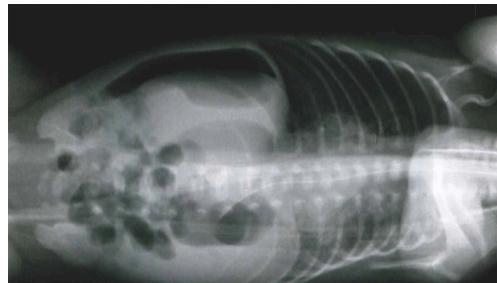
日齢 6 の新生児。NICU に入院中である。常位胎盤早期剥離のため緊急帝王切開で出生した。在胎 26 週 4 日、出生体重 750g であった。出生 6 分で気管挿管が行われ、10 分後には開眼した。その後 NICU 入院となり、呼吸管理を受けている。入院後、経口胃管を挿入し、日齢 1 から少量のミルクを開始した。本日、ミルク注入前に胃内にミルクが残っており、腹部が軽度膨満していた。体温 36.7 °C。心拍数 124/分、整。血圧 52/24mmHg。呼吸数 48/分。SpO<sub>2</sub> 99 % (F<sub>i</sub>O<sub>2</sub> 0.25)。大泉門は平坦で、心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は軽度膨満があり、腸雑音は減弱している。四肢の運動があり、筋緊張に異常を認めない。胸腹部エックス線写真（臥位正面および左側臥位正面像）(A、B) を別に示す。

考えられる疾患はどれか。

- a 気胸                    b 肝腫瘍                    c 消化管穿孔                    d 消化管閉鎖  
e 横隔膜ヘルニア



(A)



(B)

- 114A-56 -

## 問題 206



4か月の乳児。嘔吐、血便および活動不良のため母親に連れられて来院した。2日前の朝から便がゆるく哺乳不良であった。昨日の朝に自宅近くの診療所を受診し安静を指示されていた。今朝から嘔吐が続き顔色も悪く、ぐったりして血便がみられたため夕刻に受診した。呼びかけには眼を開けるが、すぐに閉じてしまう。体温 37.8 °C。脈拍 160/分（微弱）、整。血圧 70/50mmHg。呼吸数 40/分で浅い。SpO<sub>2</sub> 96 %（マスク 2L/分酸素投与下）。毛細血管再充満時間 3 秒と延長している。栄養状態は良好。顔面は蒼白。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は膨満し、筋性防御を認める。血液所見：赤血球 426 万、Hb 12.3g/dL、Ht 35 %、白血球 16,000（桿状核好中球 17 %、分葉核好中球 53 %、好酸球 1 %、好塩基球 0 %、単球 6 %、リンパ球 23 %）、血小板 17 万。血液生化学所見：総蛋白 7.0g/dL、アルブミン 3.6g/dL、尿素窒素 20mg/dL、クレアチニン 0.6mg/dL、Na 135mEq/L、K 3.8mEq/L、Cl 98mEq/L、CRP 10mg/dL。急速輸液を開始した。腹部超音波像を別に示す。

次に行う治療はどれか。

- a 浸腸      b 緊急手術      c 昇圧薬投与      d 利尿薬投与      e 非観血的整復



111D-30

## 問題 207



緊急開腹手術を必要とする疾患はどれか。2つ選べ。

- a 胃破裂      b 肥厚性幽門狭窄症      c 中腸軸捻転症      d 膽ヘルニア  
e Hirschsprung 病

111I-33

## 問題 208



肥厚性幽門狭窄症で正しいのはどれか。

- a 女児に多い      b 胆汁性嘔吐      c 哺乳力の不良  
d 胃蠕動の亢進      e 生後 7 日以内の発症

109A-09

## 問題 209



胎児超音波検査で診断が最も困難な疾患はどれか。

- a 鎖肛      b 水腎症      c 卵巣嚢腫      d 横隔膜ヘルニア  
e 十二指腸閉鎖症

109E-25

## 問題 210



出生直後の男児。在胎 39 週、2,850g で出生した。Apgar スコアは 8 点（1 分）、10 点（5 分）。出生前の胎児超音波検査で異常を指摘されたことはない。顔貌は正常。尿中に胎便が認められた。会陰部の写真を別に示す。

まず行うべき治療として適切なのはどれか。

- a 会陰切開
- b 尿道ブジー
- c 膀胱瘻造設
- d 人工肛門造設
- e 一期的根治手術



108A-44

## 問題 211



1 か月の乳児。頻回の嘔吐と体重減少とを主訴に母親に連れられて来院した。在胎 38 週、2,750g にて出生。1 週前から、哺乳のたびに噴水様の嘔吐を認めるようになり、体重も減少してきたため受診した。皮膚のツルゴールが低下している。母親の妊娠中には特に問題はなかった。

この疾患について正しいのはどれか。

- a 女児に多い。
- b 非胆汁性嘔吐である。
- c  $\beta$  遮断薬が有効である。
- d 高カリウム血症を示す。
- e 呼吸性アルカローシスとなる。

108I-49

## 問題 212



10 か月の乳児。腹部膨満と血便とを主訴に来院した。7 日前から、不機嫌になって嘔吐しては急に機嫌が良くなるという状況が繰り返しきられたため、4 日前に自宅近くの診療所を受診したところ、急性胃腸炎の診断で整腸薬を処方された。その後、次第に嘔吐が頻繁になってきたため、3 日前に再び同診療所を受診し、点滴を受けて帰宅した。本日になって血便も伴うようになり、ぐったりしてきたため同診療所から紹介されて受診した。意識は傾眠状態で刺激への反応が弱い。体温 35.9 °C。心拍数 128/分、整。血圧 74/48mmHg。呼吸数 24/分。顔面は蒼白である。腹部は膨満している。黄色の液体を頻繁に嘔吐している。

現時点の対応として適切なのはどれか。

- a 洗腸
- b 便培養
- c 急速輸液
- d 注腸造影
- e 抗菌薬の投与

106H-23

## 問題 213



7か月の乳児の下血の原因として考えられるのはどれか。2つ選べ。

- a 腸重積症
- b 仮性メレナ
- c Meckel憩室
- d Hirschsprung病
- e ビタミンK欠乏症

105B-28

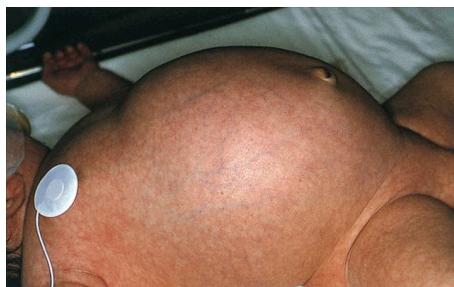
## 問題 214



生後5日の新生児。38週5日、体重3,200gで出生した。出生直後から腹部膨満に気付かれていたが、その後も症状が持続するため搬入された。腹部の写真(A)と腹部エックス線写真(B)とを別に示す。

確定診断に必要なのはどれか。2つ選べ。

- a 腹部造影 CT
- b 直腸粘膜生検
- c 上部消化管造影
- d 腹部超音波検査
- e 直腸肛門内圧検査



(A)



(B)

104A-21

## 問題 215



腸回転異常症について正しいのはどれか。

- a 注腸整復術が有用である。
- b 無胆汁性嘔吐で発症する。
- c 腸管の絞扼を起こす危険がある。
- d 上部消化管内視鏡検査で診断する。
- e 腸管壁内神経細胞の異常で発症する。

104D-10

## 問題 216



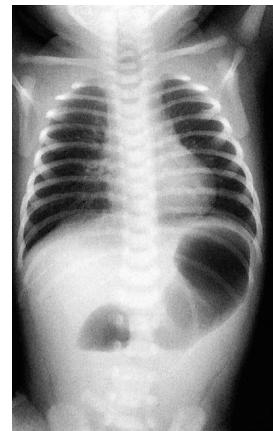
出生直後の新生児。胆汁性嘔吐があり診察を依頼された。啼泣が弱く、筋緊張の低下を認める。上腹部に軽度の膨隆を認める。顔貌の写真（A）と胸腹部立位エックス線写真（B）とを別に示す。

まず行うのはどれか。

- a 高圧浣腸
- b 気管挿管
- c 胃内視鏡検査
- d 上部消化管造影
- e 経鼻胃管の挿入



(A)



(B)

104E-43

## 問題 217



生後 1 か月の乳児。嘔吐を主訴に来院した。生後 3 週ころから哺乳後にミルクを嘔吐するようになり、その頻度と量が増加している。それまでの体重増加は順調であったが、最近の 1 週間は体重増加が止まっている。患児の上腹部の写真を別に示す。

診断確定のために行うのはどれか。

- a 腹腔穿刺
- b 注腸造影
- c 腹部単純 CT
- d 腹部超音波検査
- e 上部消化管内視鏡検査



104I-44

## 問題 218



生後 24 時間の新生児。著明な腹部膨満と胆汁性嘔吐とのため NICU に入院した。胎便の排泄はまだない。腹部エックス線単純写真立位像で腹部全体に多数の液面形成〈niveau〉を認める。

最も考えられるのはどれか。

- a 先天性食道閉鎖症
- b 肥厚性幽門狭窄症
- c 先天性十二指腸閉鎖症
- d 先天性小腸閉鎖症
- e 鎖 肛

102D-32

# CHAPTER 12

## 小児の肝胆膵

### 12.1 新生児の黄疸

- 新生児は生後 **2** 日～**2** 週ころ、生理的に **間接** ビリルビンが高値となる。その機序は以下の 2 つである。
  - HbF → HbA へのスイッチ
  - **グルクロン酸抱合** 酵素の未熟性
- 上記期間外にみられた黄疸や、直接ビリルビンが優位な場合、総ビリルビン値が **15** mg/dL を大きく超えた場合、などに非生理的な黄疸とみなす。

新生児黄疸の原因と時期

早発黄疸	生理的黄疸	遷延黄疸
～2 日	2 日～2 週	2 週～
血液型不適合	—	胆道閉鎖症*、新生児肝炎*、先天性胆道拡張症*、クレチニン症、母乳性黄疸**

\*直接ビリルビン優位。\*\*特別な対応は不要（母乳も継続）。

- 高度な非生理的黄疸への対応としては以下の 2 つが行われる。

高度な非生理的黄疸への対応

	光線療法	交換輸血
原理	青～緑色光を当て、間接ビリルビンを水溶性の異性体に変化させる。	ビリルビン、抗体、感作赤血球を除去する。

- 以下のように **出生体重** と **日齢** に応じて使い分ける。

総ビリルビン値による光線療法・交換輸血の適応基準

出生体重	< 24 時間	< 48 時間	< 72 時間	< 96 時間	< 120 時間	> 5 日
< 1,000g	5/8	6/10	6/12	8/12	8/15	10/15
< 1,500g	6/10	8/12	8/15	10/15	10/18	12/18
< 2,500g	8/10	10/15	12/18		15/20	
≥ 2,500g	10/12	12/18	15/20	18/22	18/25	18/25

※時間は出生後。表内は「光線療法の適応/交換輸血の適応」の記載で、単位は mg/dL。

- Rh 不適合時の交換輸血では ABO 型を一致させ、Rh は **(−)** を投与する。

## 臨

## 床

## 像

114F-53



日齢 2 の新生児。黄疸のため救急車で搬入された。在胎 40 週 3 日、出生体重 3,126g、Apgar スコア 7 点（1 分）、9 点（5 分）であった。生後 6 時間から完全母乳栄養を開始した。生後 24 時間から黄疸を認めたため 1 面で光線療法を開始したが生後 48 時間でのビリルビン値が 30mg/dL のため救急車を要請し、NICU に入院となった。傾眠傾向である。体温 37.3 ℃。心拍数 140/分、整。呼吸数 40/分。大泉門は陥没し、心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しない。吸啜反射、Moro 反射は減弱し、四肢の筋緊張はやや低下している。血液所見：赤血球 380 万、Hb 12.0g/dL、Ht 30 %、網赤血球 5 %、血小板 40 万。血液生化学所見：総蛋白 7.0g/dL、アルブミン 3.5g/dL、総ビリルビン 29.5mg/dL、直接ビリルビン 1.5mg/dL、AST 12U/L、ALT 15U/L、LD 990U/L（基準値 311～737）。母親の血液型は O 型 RhD (+)、児 A 型 RhD (+)。

適切な対応はどれか。

a 血漿交換

b 交換輸血

c アルブミン投与

d 多面照射光線療法

e ガンマグロブリン投与

b (光線療法が無効な新生児黄疸への対応)

## 12.2 核黄疸〈ビリルビン脳症〉

・ **間接**

ビリルビンが脳に沈着した病態。

核黄疸・Praaghの分類

	時 期	主な症候		
第 I 期	～3 日	筋緊張	低下	、哺乳力低下
第 II 期	～1 週	後弓反張、四肢硬直、落陽現象		
第 III 期	～2 か月	痙性症状の消退		
第 IV 期	2 か月～	脳性麻痺、錐体外路症状（アテトーゼ）		

- ・治療は困難なため、予防が重要。脳性麻痺に至った場合には早期にリハビリテーションを開始する。

臨 床 像

111E-43

日齢 3 の新生児。哺乳不良と傾眠傾向とのため産科診療所から救急車で NICU に搬入された。在胎 40 週、3,200g、Apgar スコア 9 点（1 分）で出生した。生後 6 時間から皮膚と眼球結膜との黄染を認めていた。体温 37.0 °C。心拍数 120/分、整。呼吸数 40/分。SpO<sub>2</sub> 98 % (room air)。血液所見：赤血球 380 万、Hb 13.0g/dL、白血球 12,000、血小板 23 万。血液生化学所見：総ビリルビン 30.0mg/dL、直接ビリルビン 1.8mg/dL、AST 15U/L、ALT 18U/L、LD 650U/L（基準 335～666）。

この患児にみられる可能性が高い所見はどれか。

- a 注視麻痺      b 後弓反張      c 大泉門膨隆      d アテトーゼ  
e 筋トーネス低下

e (核黄疸を疑う日齢 3 の新生児にみられる所見)

### 12.3 胆道閉鎖症と新生児肝炎 [△]

#### A : 胆道閉鎖症

- 原因不明の硬化性炎症により肝外胆管が閉塞してしまう病態。女児に多い。
- 胆汁うつ滞により遷延黄疸、直接ビリルビンの上昇、脂溶性ビタミンの低下、灰白便を見る。色



- 十二指腸ゾンデによる胆汁採取ができない（新生児肝炎との鑑別点）。
- 末期には肝硬変へ至り、予後は不良。
- 生後60日以内に肝門部腸吻合術（葛西手術）を施行する。肝硬変へ至ってしまった場合、肝移植も有効。

#### B : 新生児肝炎

- 新生児にみられる肝炎。原因不明だが、低出生体重の男児に起こりやすい。
- 血中で直接ビリルビン値の上昇を見る。
- 胆道自体の閉塞はないため、予後はよい。それゆえ経過観察とする。

## 臨

## 床

## 像

112C-26



日齢 21 の新生児。母子手帳の便色カードを見て、便の色が薄いことに気付いた母親に連れられて来院した。在胎 39 週、出生体重 2,800g で出生し、出生時に異常は指摘されなかった。完全母乳栄養である。体重 3,200g。体温 37.0 °C。心拍数 110/分、整。血圧 80/40mmHg。呼吸数 32/分。SpO<sub>2</sub> 98 % (room air)。四肢を活発に動かしている。皮膚および眼球結膜に黄染を認める。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は軽度膨満しており、肝を肋骨弓下に 3cm 触知する。腸雑音の亢進はない。患児の便の写真を別に示す。

母親への説明で適切なのはどれか。

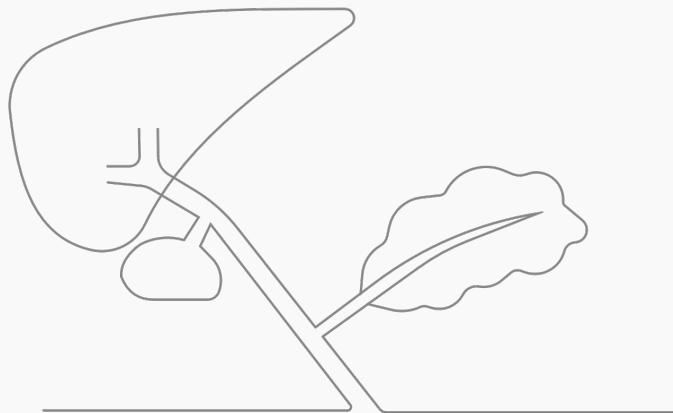
- a 「母乳をやめましょう」
- b 「すぐに血液検査をしましょう」
- c 「1週間後に便を持参してください」
- d 「便の細菌を調べる必要があります」
- e 「この便の色であれば再受診の必要はありません」



b (便色カードより気づかれた閉塞性黄疸への説明)

## 12.4 先天性胆道拡張症

- ・ **胆胆管合流異常** が原因となり、胆道が拡張する病態。 **女** 性に多い。乳児期～成人まで幅広い年齢層でみられる。



- ・ 腹部の腫瘤感、腹痛をみる。胆汁うつ滯により黄疸をみることもある。
- ・ 血中のアミラーゼが **上昇** し、**直接ビリルビン** が上昇する。
- ・ 腹部超音波や ERCP、MRCP で胆道の拡張を証明できる。
- ・ 治療としては外科的切除を行う。
- ・ **胆道癌** を合併しやすい。

## 臨

## 床

## 像

114D-37

○○○○○

8歳の女児。腹痛のため両親とともに来院した。昨日の夕食後から上腹部痛があり、夜半に食物残渣を嘔吐し、今朝も痛みが改善しないため受診した。今朝の排便は軟便で色は茶褐色という。意識は清明。身長120cm、体重23kg。体温37.8℃。脈拍80分/整。血圧100/72mmHg。呼吸数20分。眼球結膜に軽度黄染を認める。甲状腺腫と頸部リンパ節とを触知しない。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部はやや膨満しているが肝・脾を触知しない。上腹部に軽度の圧痛を認め、腸雑音は減弱している。血液所見：赤血球467万、Hb13.7g/dL、Ht42%、白血球18,700、血小板30万、PT-INR1.0（基準0.9～1.1）。血液生化学所見：総蛋白6.8g/dL、総ビリルビン4.7mg/dL、直接ビリルビン4.0mg/dL、AST267U/L、ALT270U/L、アミラーゼ539U/L（基準37～160）。CRP0.9mg/dL。腹部超音波検査で胆嚢の腫大を認めた。MRCPを別に示す。

診断はどれか。

- a 膵石症
- b 胆管癌
- c 輪状膜
- d 先天性胆道拡張症
- e 急性閉塞性化膿性胆管炎



d (先天性胆道拡張症の診断)

## 12.5 肝芽腫 [△]

- ・3歳以下の男児にみられやすい肝の悪性腫瘍。乳幼児では肝細胞癌より頻度が高い。
- ・腹部腫瘤をみると、自覚症状に乏しい。肺転移しやすい。
- ・血中 **AFP** がマーカーとなる。
- ・外科的切除と化学療法を行う。肝移植も有効。
- ※放射線治療は無効。
- ・先天奇形の合併をみる。

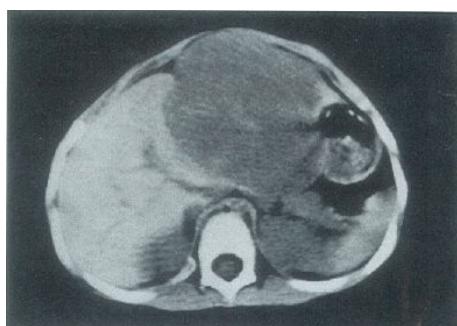
### 臨 床 像

89E-20

1歳11か月の男児。37.2℃の発熱で近医を受診したところ、腹部腫瘤を指摘され来院した。発育と栄養状態とは正常である。剣状突起下に約11cmの腫瘤を触れる。赤血球387万、Hb 9.8g/dL、白血球7,200、血小板20万。血液生化学所見：AST 72U/L、ALT 49U/L、LD 922U/L（基準100～450）。腹部単純CTを別に示す。

この疾患の診断に有用なのはどれか。

- a AFP      b CA19-9      c CEA      d hCG      e VMA



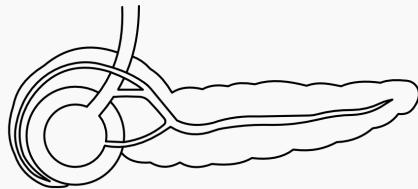
a (肝芽腫の診断に有用なマーカー)

## 12.6 輪状膵 [△]

- ・発生過程における異常で、膵が十二指腸下行脚を輪状にとり巻いている状態。



正 常



輪状膵

- ・ **十二指腸** 閉塞により、腸閉塞症状を見る。
- ・腸閉塞に対する対症療法と、十二指腸閉塞に対する外科手術を行う。

臨 床 像

81B-80

新生児の腹部エックス線単純撮影立位像で、胃弓隆部と拡張した十二指腸球部とに double bubble sign がみられた。

考えられるのはどれか。2つ選べ。

a 先天性食道閉鎖症

b 肥厚性幽門狭窄症

c 先天性十二指腸閉鎖症

d 輪状膵

e 下部空腸閉鎖症

c,d (double bubble sign をきたす疾患)



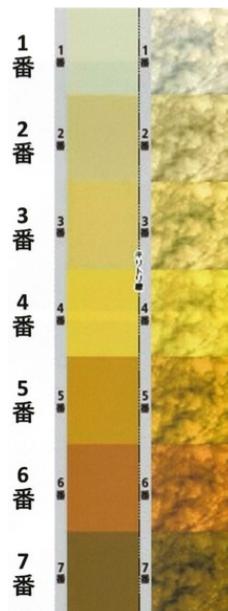
科目 Chap-Sec	問 題	解 答
(小 12-1)	生理的黄疸は直接・間接どちらのビリルビンが優位になる？	間接ビリルビン優位
(小 12-1)	総ビリルビンの値がいくら以上になったときに非生理的黄疸とみなす？	15mg/dL (あくまで1つの目安としての参考値)
(小 12-1)	小児の黄疸に対し、光線療法の適応基準を決めるのに必要な3つの要素は？	出生体重、日齢、総ビリルビン値
(小 12-2)	核黄疸とはどのような病態？	間接ビリルビンが脳に沈着し、各種神経症状を呈する病態
(小 12-2)	核黄疸第Ⅰ期にみられる2つの主な症候は？	筋緊張低下、哺乳力低下
(小 12-3)	胆道閉鎖症は男女どちらに好発する？	女児
(小 12-3)	胆道閉鎖症に対する肝門部腸吻合術〈葛西手術〉はいつまでに施行する？	生後60日以内
(小 12-3)	新生児肝炎が起りやすい児の性別と背景は？	低出生体重の男児
(小 12-4)	先天性胆道拡張症の原因は？	膵胆管合流異常
(小 12-4)	先天性胆道拡張症は男女どちらに好発する？	女児
(小 12-4)	先天性胆道拡張症は何を合併しやすい？	胆道癌
(小 12-5)	肝芽腫のマーカーとなるのは？	血中 AFP
(小 12-5)	肝芽腫はどこに転移しやすい？	肺
(小 12-6)	輪状膵ではどこが閉塞する？	十二指腸

◆ ◆ ◆ 練 習 問 題 ◆ ◆ ◆

## 問題 219

母子健康手帳の便色カードを別に示す。  
生後 1 か月時に便色が 1 番を呈した場合考えられる疾患はどれか。

- a 母乳性黄疸
- b 胆道閉鎖症
- c 乳糖不耐症
- d ビタミン K 欠乏症
- e 新生児乳児消化管アレルギー



116F-06

## 問題 220

新生児期に光線療法の対象となる黄疸を生じるのはどれか。

- |              |                     |            |
|--------------|---------------------|------------|
| a 新生児肝炎      | b 胆道閉鎖症             | c 先天性胆道拡張症 |
| d ABO 血液型不適合 | e Dubin-Johnson 症候群 |            |

113D-12

## 問題 221

2 か月の乳児。意識障害のため救急車で搬入された。在胎 40 週、3,100g にて出生した。出生後からこれまで哺乳力は良好であった。30 分前にけいれんが起こり、その後ぐったりしたため母親が救急車を要請した。来院時、自発運動は乏しいが痛み刺激には反応する。身長 60cm、体重 5.0kg。体温 37.0 °C。脈拍 128/分、整。呼吸数 36/分。SpO<sub>2</sub> 98 % (マスク 5L/分 酸素投与下)。眼球結膜と皮膚とに黄染を認める。血液所見：赤血球 435 万、白血球 11,200、血小板 21 万、PT 65 % (基準 80~120)、APTT 60 秒 (基準 32.2)、ヘパプラスチンテスト低下。血液生化学所見：総ビリルビン 8.5mg/dL、直接ビリルビン 3.5mg/dL、AST 58U/L、ALT 34U/L。頭部 CT で多発性の脳出血を認めた。

考えられる疾患はどれか。

- a 腸重積症
- b 胆道閉鎖症
- c 横隔膜ヘルニア
- d Hirschsprung 病
- e 肥厚性幽門狭窄症

110D-30

## 問題 222



新生児期、乳児期に高間接型ビリルビン血症をきたす疾患はどれか。

- a クレチン症
- b 新生児肝炎
- c Rotor 症候群
- d 先天性胆道拡張症
- e Dubin-Johnson 症候群

110I-09

## 問題 223



生後 1 日の新生児。在胎 39 週、2,980g で出生した。生後 12 時間から黄疸が目立つようになり、生後 22 時間ににおける血清総ビリルビン値は 20.4mg/dL（基準 12 以下）であった。

考えられるのはどれか。

- a 新生児肝炎
- b 胆道閉鎖症
- c 血液型不適合
- d Gilbert 症候群
- e Crigler-Najjar 症候群

108G-44

## 問題 224



新生児の生理的黄疸について正しいのはどれか。

- a 出生直後から存在する。
- b 人工乳は黄疸を増悪させる。
- c 直接型ビリルビン優位である。
- d 生後 8 日以上存在するのは異常である。
- e グルクロン酸抱合酵素の未熟性が原因である。

106E-01

## 問題 225



膵管胆道合流異常に合併しやすいのはどれか。

- a Meckel 憩室
- b 腸回転異常症
- c 肥厚性幽門狭窄
- d 横隔膜ヘルニア
- e 先天性胆道拡張症

103D-06

## 問題 226



生後 10 日の新生児。黄疸を主訴に入院している。在胎 39 週 3 日、体重 2,950g で出生した。出生後の血清ビリルビン値の変動を表に示す。

(単位 : mg/dL)

	出生当日	生後 2 日	生後 5 日	生後 10 日
総ビリルビン	1.0	5.0	13.2	4.5
直接ビリルビン	0.4	2.0	2.6	2.8

異常なのはどれか。

- a 出生当日の直接ビリルビン値
- b 生後 2 日の総ビリルビン値
- c 生後 5 日の総ビリルビン値
- d 生後 10 日の総ビリルビン値
- e 生後 10 日の直接ビリルビン値

- 102B-49 -

## 問題 227



血清 AFP 値が上昇するのはどれか。2つ選べ。

- a 肝悪性リンパ腫
- b 大腸癌肝転移
- c 肝内胆管癌
- d 肝細胞癌
- e 肝芽腫

- 102G-14 -

## 問題 228



2 歳の男児。生後 2 か月で胆道閉鎖症と診断され、根治手術が行われた。術後の胆汁排泄は不良で、胆管炎を繰り返し、肝硬変と診断されている。左上腕骨に病的骨折を認める。

補うべき栄養素はどれか。

- a 亜鉛
- b セレン
- c ビオチン
- d ビタミン C
- e ビタミン D

- 102G-54 -

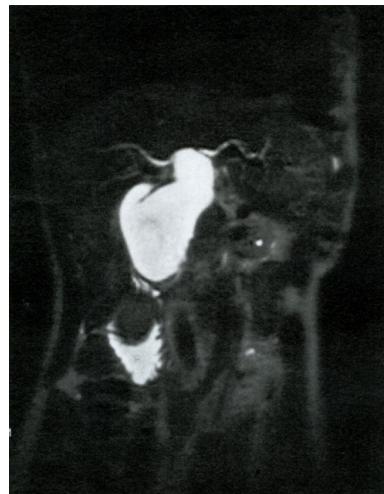
## 問題 229



35歳の女性。腹部超音波検査で総胆管の著明な拡張を指摘され来院した。幼少時から年に数回腹痛があった。貧血と黄疸とを認めない。腹部は平坦で、肝・脾を触知しない。血液所見：赤血球420万、Hb 12.2g/dL、白血球6,200、血小板28万。血清生化学所見：総蛋白7.5g/dL、アルブミン5.0g/dL、総ビリルビン0.6mg/dL、AST 38U/L、ALT 32U/L、ALP 212U/L（基準260以下）。腹部MRIのT2強調冠状断像を別に示す。

この疾患に合併しやすいのはどれか。

- a 肝細胞癌
- b 胆管癌
- c 十二指腸乳頭部癌
- d 膵頭部癌
- e 大腸癌



100A-31

## 問題 230



新生児黄疸の光線療法開始基準で重要なのはどれか。2つ選べ。

- a 出生体重
- b 日齢
- c 活動性
- d 哺乳量
- e 排便回数

99D-119

## 問題 231



母A型、Rh（-）、父B型、Rh（+）の間に生まれた新生児AB型、Rh（+）の黄疸治療のための交換輸血に用いる血液型はどれか。

- a A、Rh（-）
- b B、Rh（+）
- c AB、Rh（-）
- d AB、Rh（+）
- e O、Rh（+）

98G-105

## 問題 232



生後 4 週の新生児。正期産、体重 3,025g で出生した。黄疸が続いているために来院した。全身状態は良好で機嫌も良く、母乳の飲みも良い。便は生後 1 週ころから粘土状で白っぽい。腹部はやや膨隆し、右肋骨弓下に肝を 2cm 触知する。血液所見：赤血球 370 万、Hb 12.3g/dL、Ht 38 %、白血球 11,000。血清生化学所見：総ビリルビン 8.5mg/dL、直接ビリルビン 5.6mg/dL、AST 110U/L、ALT 90U/L、ALP 980U/L（基準 320～1,140）。

まず行うべき検査はどれか。

- a Coombs 試験
- b 血清 TSH 測定
- c 血中ガラクトース測定
- d 十二指腸ゾンデによる胆汁採取
- e 便潜血反応

95D-03

CHAPTER **13**

## 小児の神経

### 13.1 小児の髄膜炎

- ・小児は頭痛などを訴えることが難しく、かつ項部硬直がみられないことが多い。それゆえ、「ぐつたりしている」「ミルクを飲まない」「機嫌が悪い」「大泉門が**膨隆**している」といった親の訴えから髄膜炎を疑うべきである。
- ・新生児の髄膜炎の起炎菌で多いのは**大腸**菌と**B群レンサ球**菌である。
- ・乳児期以降の髄膜炎の起炎菌で多いのは**肺炎球**菌と**インフルエンザ桿**菌である。

● ● ● **臨** **床** **像** ● ● ●

108D-50

○○○○○

生後 8 日の新生児。哺乳量の低下と発熱とを主訴に母親に連れられて来院した。3,000g にて出生。昨日から哺乳量の低下があり、本日 38 °C の発熱を認めた。顔色不良で大泉門は膨隆し、易刺激性があった。血液所見：赤血球 412 万、Hb 12.1g/dL、Ht 36 %、白血球 25,000（桿状核好中球 15 %、分葉核好中球 65 %、単球 10 %、リンパ球 10 %）、血小板 15 万。血液生化学所見：血糖 98mg/dL、Na 136mEq/L、K 4.5mEq/L、Cl 100mEq/L。CRP 8.9mg/dL。脳脊髄液所見：細胞数 4,200/mm<sup>3</sup>（基準 0~2）（単核球 22 %、多形核球 78 %）、蛋白 80mg/dL（基準 15~45）、糖 5mg/dL（基準 50~75）。

原因菌として考えられるのはどれか。**2つ選べ。**

a 結核菌

b 大腸菌

c 肺炎球菌

d インフルエンザ桿菌

e B 群レンサ球菌 〈GBS〉

**b,e** (新生児髄膜炎の原因菌)

## 13.2 新生児のけいれん

- 新生児がけいれんを呈する原因は多岐にわたる。

新生児けいれんの原因

低	血糖、血中ナトリウムや	カルシウム	・マグネシウムの低値、ビタミン B <sub>6</sub> の低値、頭蓋内出血、核黄疸、髄膜炎、低酸素血症、脳奇形など
---	-------------	-------	--

- 対応としては原因の同定と治療とが優先される。

※頭蓋内病変の有無について評価する際、大泉門閉鎖（生後 **1歳半** ころ）前であれば

**頭部超音波** が有効。

- けいれん重積ではまず気道を確保し、**ジアゼパム** を投与する。



107A-27

生後 8 日の新生児。異常な動きを心配した母親に連れられて来院した。在胎 38 週 1 日 2,750g で出生した。生後特に異常なく退院した。生後 6 日からしゃっくりが出現した。生後 7 日には両手を挙げて首を振るような動作が数回みられ、目や口を見開き、びっくりするような表情がみられた。生後 8 日にも首を振る動作がみられ、四肢の振戦もみられるようになったため受診した。意識は清明。咽頭に異常を認めない。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しない。四肢に振戦を認める。血液所見：赤血球 518 万、Hb 18.6g/dL、Ht 51 %、白血球 15,300、血小板 21 万。血液生化学所見：血糖 50mg/dL、総蛋白 6.3g/dL、アルブミン 4.0g/dL、尿素窒素 10mg/dL、クレアチニン 0.3mg/dL、総ビリルビン 15.2mg/dL、直接ビリルビン 0.3mg/dL、AST 42U/L、ALT 17U/L、Na 131mEq/L、K 3.2mEq/L、Cl 97mEq/L、Ca 6.2mg/dL、CRP 0.1mg/dL。

対応として最も適切なのはどれか。

a 5 % ブドウ糖液の静注

b 塩化カリウムの急速静注

c 塩化ナトリウムの静注

d グルコン酸カルシウムの静注

e 光線療法

**d** (新生児低カルシウム血症への対応)

### 13.3 熱性けいれん

- 上気道炎や **突発性発疹** などによる発熱をきっかけとして出現したけいれん。単純型と複雑型とに分けられる。

#### A : 単純型熱性けいれん

- 1~3** 歳児に好発し、遺伝性は **ある**。
- けいれんは全身性 **強直間代** 性けいれんの型をとり、左右差は **なく**、持続時間は **20** 分未満であるのが標準的である。
- 再発率は約 **30** %と高いが、てんかん発作へ移行したり、重篤な脳障害を残すことはないため、経過観察でよい。  
※けいれん時は吐物の誤嚥を防ぐため上を向いた状態を避ける。

#### B : 複雑型熱性けいれん

- 以下の条件を複数満たした場合、複雑型熱性けいれんを疑い、頭部 CT撮影などさらなる精査を行う。

##### 複雑型熱性けいれんを疑うポイント

- |                  |               |
|------------------|---------------|
| ①~6か月、6歳~でみられる。  | ②部分発作である。     |
| ③20分以上持続する。      | ④24時間以内に反復する。 |
| ⑤年5回以上の発作をみる。    | ⑥てんかんの家族歴がある。 |
| ⑦発達遅滞や神経学的異常がある。 |               |

- てんかんへの移行や発育不全、精神発達遅滞をきたしうる。
- 長時間にわたるけいれんがある場合、呼吸管理とジアゼパム投与を考慮する。

● ● ● ● 臨 床 像 ● ● ● ○○○○○

108I-54

9か月の乳児。発熱を主訴に母親に連れられて来院した。生来健康で今回初めての発熱である。診察を待っているときに全身性左右対称の強直性間代性けいれんを認めた。3分後にはけいれんは消失し意識も回復した。血液所見に異常は認めなかった。

母親への説明で適切なのはどれか。

- a 「遺伝性はありません」
- b 「すぐに脳波の検査をしましょう」
- c 「約半数に知能への影響がみられます」
- d 「将来、てんかんへ移行する可能性が高いです」
- e 「このけいれん発作は3人に1人の割合で再発する可能性があります」

e (熱性けいれんの乳児の母親への説明)

## 13.4 脳性麻痺

- ・受胎から生後 **4** 週までに何らかの原因で受けた脳の損傷によって引き起こされる運動機能の障害を指す症候群。
- ※遺伝子異常によるものや、生後 4 週以降に発症したもの、一時的なもの、進行性のものは含めない。
- ・原因としては周産期に生じた仮死（<sup>☞</sup>Apgar スコア低値）や低体重出生、核黄疸が挙げられる。
- ・**痙直** 型（最多であり、知能低下をきたすことが多い）、強剛型、アテトーゼ型、失調型の 4 つに分類される。
- ・てんかん発作、精神発達遅滞、言語障害、認知障害などがみられる。
- ・早期から **理学** 療法を行う。

臨 床 像

104G-40

8か月の乳児。首がすわらないことを主訴に来院した。在胎 30 週、体重 1,200g、Apgar スコア 3 点（1 分）、5 点（5 分）で出生した。新生児期に無呼吸と哺乳障害とがあった。両下肢は硬く、伸展し内転している。両下肢の腱反射は亢進している。

まず行う治療はどれか。

a 装具装着

b 作業療法

c 理学療法

d 排尿訓練

e 言語聴覚療法

c (脳性麻痺に対してまず行う治療)

### 13.5 脊髄性筋萎縮症〈SMA〉(Werdnig-Hoffmann 病含む) [△]

#### A : Werdnig-Hoffmann病 〈SMA-I〉 ウェルドニッヒ ホフマン

- ・脊髓 **前角** 細胞の進行性変性・消失をきたす病態。脊髄性筋萎縮症〈SMA〉のI型であり、**AR** の遺伝形式をとる。
- ・生後6か月までに発生し、1歳を待たずして呼吸不全や呼吸器感染で死亡する。
- ・全身の筋緊張低下 (**近** 位筋優位)、呼吸不全 (陥没呼吸・シーソー様呼吸)、**下** 位運動ニューロン障害を見る。  
※錐体路、感覚、自律神経、知能は正常。

#### B : Kugelberg-Welander病 〈SMA-III〉 クーゲルベルグ ウエランダー

- ・SMAのIII型であり、1歳6か月から思春期にかけて発症する。
- ・AR遺伝が多く、症状はSMA-Iより軽度。

#### Floppy infant

- ・筋緊張が低下する疾患の総称(「ぐにゃぐにゃ児」)。
- ・Frog positionを呈し、スカーフ徵候が陽性となる。

Floppy infant を呈する代表的な疾患

Down症候群、Prader-Willi症候群、Marfan症候群、Ehlers-Danlos症候群、Werdnig-Hoffmann病、ニューロパチー、重症筋無力症〈MG〉、先天性筋強直性ジストロフィー



(スカーフ徵候)

● ● ● 臨 床 像 ● ● ●

98D-44

生後4か月の乳児。呼吸が苦しそうなので母親に連れられて来院した。呼吸数52回/分、シーソー呼吸である。体は柔らかく、四肢骨幹は弛緩している。頸定は認めず、あやすとよく笑い、母親と他人の区別がつく。舌の表面にうごめくような筋の攣縮が認められる。深部反射は消失している。血清CK 38U/L(基準10~40)。

この患児で考えられるのはどれか。

- |                         |                       |
|-------------------------|-----------------------|
| a 先天性筋ジストロフィー症          | b Becker型進行性筋ジストロフィー症 |
| c Duchenne型進行性筋ジストロフィー症 | d Kugelberg-Welander病 |
| e Werdnig-Hoffmann病     |                       |

e (Werdnig-Hoffmann病の診断)

## 13.6 神経芽腫

- 胎生期の神経堤細胞が交感神経節や **副腎髄質** で癌化したもの。3歳以下にみられやすい。
- カテコラミン** 分泌亢進がみられる。これが代謝されることで尿中 **バニリルマンデル酸〈VMA〉** やホモバニリン酸〈HVA〉 が上昇する。
- 腫瘍マーカーとして **NSE** が上昇する。
- 腫瘍は硬く可動性に乏しく、正中を超える。これにより腎孟など周囲構造を圧排する。画像検査にて腫瘍内に **石灰化** をみる。
- 骨（☞ **骨痛**）や眼窩（☞眼球突出）、骨髓（☞貧血や出血傾向）、脊髓（☞麻痺や膀胱直腸障害）、肝（☞腹部膨隆）へと転移する。
- WDHA症候群（See『肝胆膵』）を合併することがある。
- 治療は外科的切除と化学療法（ビンクリスチンやシクロホスファミド）、放射線療法を組み合わせて行う。

### 神経芽腫の予後良好因子

1歳半 **未満**、神経芽腫国際病期分類〈INSS〉が進行していない、組織型が良好、MYCN 遺伝子の非増幅、染色体異常がみられない

## 臨

## 床

## 像

112D-16

○○○○○

2歳の女児。4日前から続く微熱のため母親に連れられて来院した。既往歴に特記すべきことはない。在胎39週、出生体重2,602gで出生した。身長82cm、体重9.3kg。体温37.8℃。脈拍112/分、整。血圧88/48mmHg。呼吸数24/分。SpO<sub>2</sub>98% (roomair)。眼瞼結膜と眼球結膜とに異常を認めない。頸部リンパ節を触知しない。心音と呼吸音とに異常を認めない。左上腹部に表面平滑で境界明瞭、可動性のない径8cmの腫瘍を触知するが圧痛はない。尿所見：蛋白(-)、糖(-)、潜血(-)、沈渣に白血球を認めない。血液所見：赤血球428万、Hb11.1g/dL、Ht34%、白血球12,600、血小板58万。血液生化学所見：総蛋白7.6g/dL、総ビリルビン0.2mg/dL、AST35U/L、ALT9U/L、LD589U/L（基準334～742）、尿素窒素7mg/dL、クレアチニン0.2mg/dL、尿酸2.7mg/dL、Na141mEq/L、K3.9mEq/L、Cl104mEq/L。免疫血清学所見：CRP3.4mg/dL、NSE169ng/mL（基準10以下）、 $\alpha$ -フェトプロテイン〈AFP〉2.5ng/mL（基準10以下）、尿中バニリルマンデル酸〈VMA〉96 $\mu$ g/mgCr（基準6～11）。腹部単純CT (A)と胸腹部造影CT (B)とを別に示す。

最も考えられるのはどれか。

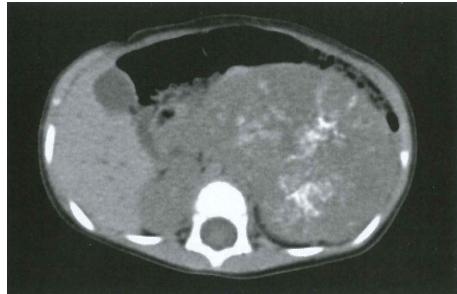
a 神経芽腫

b 褐色細胞腫

c 成熟奇形腫

d Wilms腫瘍

e 悪性リンパ腫



(A)



(B)

a (神経芽腫の診断)

## 13.7 髄膜瘤 [△]

- ・発生過程における神経管の **閉鎖** 不全が原因となり、脊髄が脱出し腫瘍を形成した状態。  
**5,000～10,000** 人に 1 人の頻度でみられる。
- ・妊娠中の **葉酸** 欠乏や薬剤（**バルプロ酸**など）服用が原因となる。
- ・腫瘍形成部で二分脊椎をきたし、神經障害をみる。特に仙髄障害により **膀胱直腸障害** がみられることが多い。  
※膀胱直腸障害を呈した場合、将来排尿訓練が必要となる。
- ・妊娠中に、羊水・母体血清中 **AFP** が高値となる。また、胎児の脳室拡大がみられる。
- ・出生前診断をし、分娩は **帝王切開** を選択する。生後 **48 時間** 以内に閉鎖術を行う。
- ・Chiari 奇形（II 型）や水頭症を合併する。

● ● ● **臨** **床** **像** ● ● ●

109A-48

出生直後の新生児。在胎 37 週、2,720g で出生した。Apgar スコアは 8 点（1 分）、10 点（5 分）。出生前の胎児超音波検査で水頭症を指摘された。腰仙部の写真を別に示す。

この病変の手術時期として適切なのはどれか。

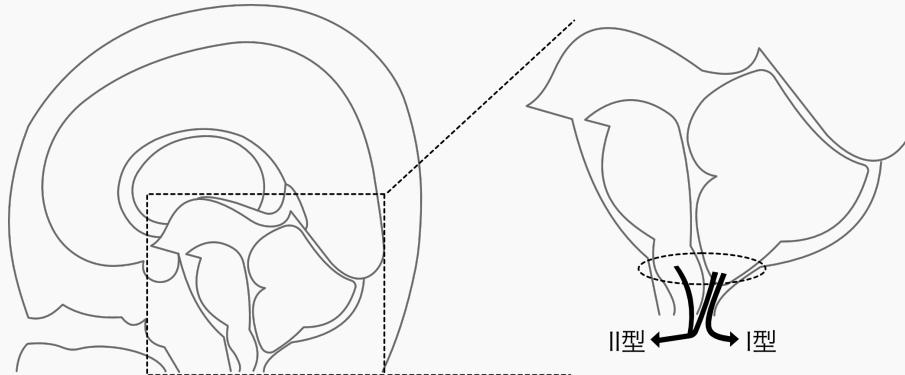
- a 生後 0～2 日      b 生後 1～2 週      c 生後 3～6 か月      d 1～2 歳  
e 5～6 歳



a (髓膜瘤の手術時期)

## 13.8 Chiari 奇形 [△]

- 先天的に **大後頭孔** へ小脳扁桃や延髄が陷入している奇形。頭痛のほか、組織圧迫による神経症状がみられる。



- { I 型：小脳扁桃のみの陷入。 **脊髄空洞症** を合併する。  
 { II 型：小脳扁桃と延髄の陷入。髄膜瘤や水頭症を合併する。

- 頭部 MRI (矢状断像) では頭蓋底の陷入がみられる。
- 減圧術やシャント術が行われる。

### 頭蓋底陷入症

- 大後頭孔 **後** 縁の頭蓋骨が **内反挙上** したため、頭蓋底が上方に突出している病態。

### Klippel-Feil 症候群

- 短頸、髪の生え際後退、頸部の可動域制限を 3 微とする病態。頭蓋底陷入症など様々な奇形を合併する。

臨 床 像

111D-40

12歳の男児。サッカーの練習をすると頭が痛くなることを主訴に父親に連れられて来院した。安静時は体位にかかわらず頭痛はない。意識は清明。脈拍 76/分、整。血圧 126/74mmHg。心音と呼吸音とに異常を認めない。神経学的所見に異常を認めない。血液所見と血液生化学所見とに異常を認めない。頭部 MRI の T2 強調矢状断像を別に示す。

今後、発症する可能性が最も高いのはどれか。

- |          |         |
|----------|---------|
| a 水頭症    | b 脳梗塞   |
| c 脊髄空洞症  | d くも膜囊胞 |
| e 小脳血管芽腫 |         |



c (Chiari 奇形 (I型) に発症する可能性が高い病態)

## 13.9 ミトコンドリア病 [△]

- 母系遺伝によるミトコンドリア内の酵素異常のため、全身の代謝障害をみる病態。
- 脳の障害と筋力低下を呈した場合、ミトコンドリア脳筋症と呼ぶ。

ミトコンドリア脳筋症に共通する症候/検査所見

低	身長、四肢筋力低下、	感	音難聴、知能低下、	糖尿	病、多毛
		乳	酸上昇、	ピルビン	酸上昇、筋生
血中 CK 上昇、血中・髄液中の 検における赤色ぼろ線維 〈ragged red fiber〉					

※赤色ぼろ線維は MERRF の名前に含まれるが、他疾患でみられてもよい。

### A : 慢性進行性外眼筋麻痺症候群 〈CPEO〉 (Kearns-Sayre症候群) カーンズセイラー

- 眼症状（眼瞼下垂、眼球運動障害、網膜色素変性症など）、心伝導障害をみる。

### B : 赤色ぼろ線維・ミオクローヌステンかん症候群 〈MERRF〉 マーフ

- ミオクローヌステンかん、小脳失調をみる。

### C : ミトコンドリア脳筋症・乳酸アシドーシス・脳卒中様発作症候群 〈MELAS〉 メラス

- 主に後頭葉を中心とし、脳卒中様症状（片麻痺など）をみる。

### Leigh脳症

- 乳児期に発症し、脳幹や大脳基底核の障害をみる病態。ミトコンドリア病の一つである。

臨 床 像

109I-60



30歳の女性。眼瞼下垂を主訴に来院した。20歳ころから両まぶたが下がってきたことと両側の難聴とを自覚していたが、最近、さらに物が見えにくくなつたため受診した。意識は清明。身長144cm、体重36kg。脈拍80/分、整。血圧112/68mmHg。両側の眼瞼下垂を認める。眼球は正中に固定し、眼球頭反射を認めない。両側の高度感音難聴を認める。徒手筋力テストで四肢の近位筋は4に低下している。CK190U/L(基準30~140)。右大腿四頭筋で施行した筋生検のGomori-trichrome染色標本を別に示す。

最も考えられるのはどれか。

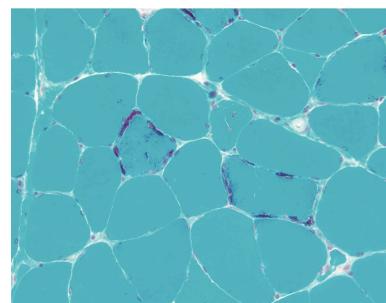
a 皮膚筋炎

b 重症筋無力症

c 進行性核上性麻痺

d ミトコンドリア脳筋症

e 筋強直性ジストロフィー



d (ミトコンドリア脳筋症(CPEO)の診断)



科目 Chap-Sec	問 題	解 答
(小 13-1)	新生児の髄膜炎の起炎菌で多いものを 2 つ挙げると？	大腸菌、B 群レンサ球菌
(小 13-1)	髄膜炎を疑うべき親の訴えは？	大泉門の膨隆
(小 13-2)	大泉門閉鎖前の児において、頭蓋内病変の有無の評価に有用な検査は？	頭部超音波検査
(小 13-2)	新生児けいれんにおいて低値を示す 5 つの血中物質は？	血糖、ナトリウム、カルシウム、マグネシウム、ビタミン B <sub>6</sub>
(小 13-3)	けいれんの出現時、誤嚥を防ぐために避けるべき頭位は？	上向き
(小 13-3)	単純型熱性けいれんの好発年齢は？	1~3 歳
(小 13-3)	熱性けいれんが 20 分以上持続した場合、何を考える？	複雑型熱性けいれん
(小 13-4)	脳性麻痺はどう定義される？	受胎から生後 4 週までに何らかの原因で受けた脳の損傷により引き起こされる運動機能の障害を指す症候群
(小 13-4)	脳性麻痺の型で最も多いのは？	痙直型
(小 13-4)	脳性麻痺の児に早期から実施すべき治療は？	理学療法
(小 13-5)	Werdnig-Hoffmann 病〈SMA-I〉の遺伝形式は？	常染色体劣性〈AR〉遺伝
(小 13-5)	Werdnig-Hoffmann 病〈SMA-I〉でみられる筋緊張低下は近位、遠位どちらが優位？	近位
(小 13-5)	Werdnig-Hoffmann 病〈SMA-I〉の予後は良いか否か？	悪い
(小 13-6)	神經芽腫はどんな細胞が体内的どんな場所で癌化したもの？	神經堤細胞が交感神經節や副腎髓質で癌化
(小 13-6)	神經芽腫患者の尿中で上昇する 2 つの物質は？	バニリルマンデル酸〈VMA〉、ホモバニリン酸〈HVA〉
(小 13-6)	神經芽腫が眼窩に浸潤することでみられる症候は？	眼球突出
(小 13-7)	髄膜瘤の原因と発症頻度は？	神經管の閉鎖不全、5,000~10,000 人に 1 人
(小 13-7)	欠乏することで髄膜瘤発生につながる栄養素は？	葉酸
(小 13-7)	出生前診断で髄膜瘤の診断がついた場合の対応は？	帝王切開での分娩と、生後 48 時間以内の閉鎖術
(小 13-8)	Chiari 奇形 I 型では脳のどの部分が、どこへ陷入している？	小脳扁桃が大後頭孔へ
(小 13-8)	Chiari 奇形 I 型、II 型それぞれの合併症は？	I 型は脊髄空洞症、II 型は髄膜瘤や水頭症
(小 13-8)	Klippel-Feil 症候群の髪に関する症候は？	髪の生え際後退
(小 13-9)	ミトコンドリア病に共通する症候を 3 つ挙げると？	低身長、四肢筋力低下、感音難聴、知能低下、糖尿病、多毛などから 3 つ
(小 13-9)	ミトコンドリア病患者の筋生検標本にはどのような所見がみられる？	赤色ぼろ線維〈ragged red fiber〉

◆ ◆ ◆ 練 習 問 題 ◆ ◆ ◆

## 問題 233

小児で痙性麻痺を生じる疾患はどれか。

- |                    |                      |           |
|--------------------|----------------------|-----------|
| a 脳性麻痺             | b ボツリヌス症             | c 脊髄性筋萎縮症 |
| d Prader-Willi 症候群 | e Guillain-Barré 症候群 |           |

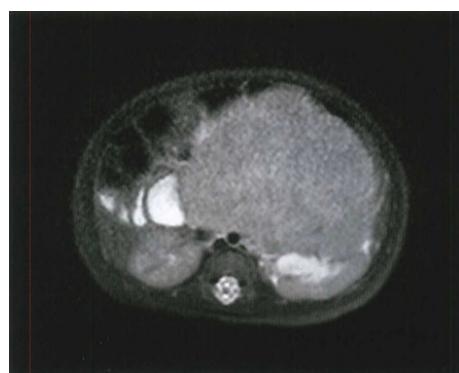
116E-17

## 問題 234

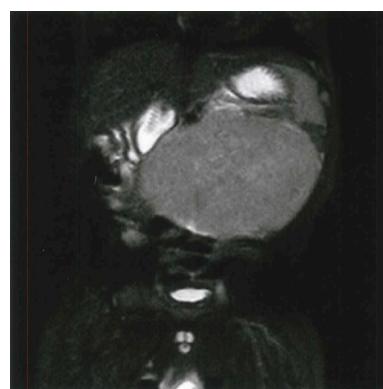
2か月の男児。嘔吐を主訴に母親に連れられて来院した。前日から嘔吐があり、自宅近くの診療所を受診し、腹部の腫瘍を指摘されたため紹介されて受診した。身長 57cm、体重 5,360g。意識は清明。体温 36.8 °C。心拍数 100/分、整。血圧 76/40mmHg。呼吸数 24/分。眼瞼結膜は軽度貧血様である。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は膨満しており、左下腹部に径約 10cm の硬い腫瘍を触知する。血液所見：赤血球 304 万、Hb 9.1g/dL、Ht 26 %、白血球 7,400、血小板 40 万。血液生化学所見：総蛋白 5.6g/dL、総ビリルビン 2.6mg/dL、直接ビリルビン 0.9mg/dL、AST 54U/L、ALT 25U/L、アミラーゼ 13U/L（基準 37～160）、尿素窒素 6mg/dL、クレアチニン 0.2mg/dL。CRP 0.1mg/dL、尿中バニリルマンデル酸〈VMA〉645mg/gCr（基準 4.5～12.7）。腹部単純 MRI の脂肪抑制 T2 強調水平断像（A）及び冠状断像（B）を別に示す。

この患児が予後良好と考えられる根拠となる因子はどれか。

- |             |                |          |
|-------------|----------------|----------|
| a 年齢        | b 性別           | c 腫瘍の大きさ |
| d 血中ヘモグロビン値 | e 尿中バニリルマンデル酸値 |          |



(A)



(B)

114A-52

## 問題 235

単純型熱性けいれんの特徴はどれか。

- a 片側性のけいれんを呈する。
- b けいれんは 20 分以上持続する。
- c 1～3 歳で発症することが多い。
- d 24 時間以内にけいれんを繰り返す。
- e けいれんの後に 24 時間以上意識障害が持続する。

113D-01

## 問題 236



生後 2 時間の新生児。在胎 40 週 0 日、出生体重 2,000g、Apgar スコア 8 点（1 分）、8 点（5 分）で出生した。生後 2 時間に四肢を小刻みに震わせることが頻回にあった。体温 36.5 °C。心拍数 120/分、整。呼吸数 40/分。下肢の SpO<sub>2</sub> 98 % (room air)。大泉門は平坦。心雜音を聴取せず、呼吸音に異常を認めない。筋緊張は正常で、Moro 反射と吸啜反射とを正常に認める。出生後は排尿を認めていない。

直ちに行うべき検査はどれか。

- |             |              |          |
|-------------|--------------|----------|
| a 血糖測定      | b 心エコー検査     | c 血液ガス分析 |
| d 血清ビリルビン測定 | e 胸腹部エックス線撮影 |          |

112C-33

## 問題 237



4 歳の男児。全身けいれんが持続するため救急車で搬入された。昨日から 39 °C 以上の発熱があったという。食事と水分の摂取はやや低下しているが嘔吐や下痢はなく、排尿はあったという。今朝、全身けいれんが始まり約 20 分間持続しているため母親が救急車を要請した。来院時もけいれんが持続している。

まず行うべき処置として適切でないのはどれか。

- |           |        |        |         |
|-----------|--------|--------|---------|
| a 酸素投与    | b 気道確保 | c 胃管挿入 | d 静脈路確保 |
| e ジアゼパム投与 |        |        |         |

110H-26

## 問題 238



1 歳の女児。発熱を主訴に来院した。2 日前から咳と鼻汁とがみられ、昨日の夜から発熱を伴ったため受診した。10 か月時に突発性発疹を罹患した際、けいれんがみられ、単純型熱性けいれんと診断された。体温 39.0 °C。脈拍 116/分、整。呼吸数 24/分。咽頭に著明な発赤を認める。口蓋扁桃は両側とも腫大しており、白苔が付着している。項部硬直を認めない。診察後、ベッドに仰臥していた患児が、突然けいれんし始めた。

対応として誤っているのはどれか。

- |                     |                    |
|---------------------|--------------------|
| a 患児の四肢の動きを観察する。    | b けいれんの持続時間を確認する。  |
| c 患児の周囲にある物を取り除く。   | d 患児の口の中に舌圧子を挿入する。 |
| e 患児の顔が上を向いた状態を避ける。 |                    |

106B-40

## 問題 239



生後 0 日の新生児。在胎 32 週 3 日、2,060g で出生した。Apgar スコアは 7 点（1 分）、8 点（5 分）であった。出生後 4 時間に無呼吸が出現した。心拍数 136/分。呼吸数 20/分。SpO<sub>2</sub> 97 % (room air)。体動は弱い。看護師によると、間欠的に手足を突っ張るような発作があるという。

まず行うべき検査はどれか。

- |               |               |           |
|---------------|---------------|-----------|
| a 脳波検査        | b 頭部 MRI      | c 頭部超音波検査 |
| d 頭部単純エックス線撮影 | e 胸部単純エックス線撮影 |           |

106I-76

## 問題 240

○○○○○

49歳の女性。右の片麻痺と難聴を主訴に来院した。幼児期から体格が小さく疲労しやすかった。学業も次第に不振となった。35歳ころから徐々に難聴が出現し、38歳ころから知能低下が出現した。47歳のときに右の片麻痺が出現し1か月後に回復した。その後、時々意識消失発作、発作性の頭痛などの症状を伴うようになった。1週前から再び右片麻痺が出現した。身長140cm、体重32kg。知能低下(IQ 39)、右同名半盲、両側性感音難聴、右不全片麻痺、構音障害、小脳性運動失調、全身の筋力低下および筋萎縮を認める。姉に同様の症状を認める。

診断に有用なのはどれか。**2つ選べ。**

- |              |                |              |
|--------------|----------------|--------------|
| a 筋生検        | b 髓液ピルビン酸測定    | c 極長鎖飽和脂肪酸測定 |
| d 運動神経伝導速度検査 | e 血清セルロプラスミン測定 |              |

104I-58

## 問題 241

○○○○○

髄膜瘤で誤っているのはどれか。

- |                       |                     |
|-----------------------|---------------------|
| a 発生頻度は出生250に対して1である。 | b 葉酸摂取量と関連がある。      |
| c 母体血清中 AFP が上昇する。    | d 脳室拡大は出生前診断の糸口になる。 |
| e 分娩は帝王切開が望ましい。       | f 排尿・排便障害の合併頻度が高い。  |
| g 出生後早期の手術が必要である。     |                     |

103D-60

## 問題 242 (102H-37) ○○○○○

次の文を読み、以下の問い合わせよ。

10か月の乳児。けいれんを起こしたため搬入された。

**現病歴:** 2日前の朝から38.5°Cの発熱と喘鳴とがあり、抗菌薬と鎮咳去痰薬の投与を受けた。今朝から機嫌が悪く、昼過ぎから全身性強直間代性けいれんを起こした。来院時けいれんは停止していたが、けいれんの持続時間は40分間であった。

**既往歴:** 特記すべきことはない。

**発達歴:** 特記すべきことはない。

**家族歴:** 母親が子供のころにけいれんを起こしたことがある。

**現症:** 呼びかけても開瞼しない。身長73cm、体重9.2kg。体温38.8°C。呼吸数36/分。心拍数120/分、整。皮膚に発疹を認めない。眼瞼結膜に貧血を認めない。咽頭に発赤を認める。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟で、右肋骨弓下に肝を1cm触知する。四肢の腱反射は軽度亢進している。

本児について単純型熱性けいれんに**当てはまらない**のはどれか。

- |            |             |            |
|------------|-------------|------------|
| a 発症年齢     | b けいれんの型    | c けいれん時の体温 |
| d けいれんの家族歴 | e けいれんの持続時間 |            |

## 問題 243 (102H-38) ○○○○○

まず行うべき検査はどれか。

- |           |             |          |
|-----------|-------------|----------|
| a 脳波      | b 頭部単純CT    | c 脳脊髄液検査 |
| d 動脈血ガス分析 | e 胸部エックス線撮影 |          |

102H-37~102H-38

## 問題 244

Werdnig-Hoffmann 病について正しいのはどれか。

- a 知能は正常である。
- b 高 CK 血症を呈する。
- c 常染色体優性遺伝である。
- d 病初期から心不全を呈する。
- e 四肢遠位部の筋力低下から始まる。

102I-15



## 問題 245

神経芽腫について誤っているのはどれか。

- a 交感神経節に発生する。
- b カテコラミンを産生する。
- c 尿検査が診断に有用である。
- d 石灰化はまれである。
- e 1歳未満で発見されたものは予後が良い。

102I-25



## 問題 246

8か月の乳児。発熱とけいれんとを主訴に来院した。午前中は元気で哺乳力も良好であったが、午後になって発熱に気付いた。その後、約3分続く全身のけいれんを認めた。発熱もけいれんも出生後初めてだという。意識は清明。身長72cm、体重8,600g。体温38.6°C。大泉門の膨隆は認めない。咽頭に軽度の発赤を認める。鼓膜に異常はない。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部に異常を認めない。頸部硬直とKernig徵候とはみられない。血液所見と血清生化学所見とに異常を認めない。

対応として適切なのはどれか。

- a 輸液
- b 経過観察
- c 抗菌薬投与
- d 抗けいれん薬投与
- e 副腎皮質ステロイド薬投与

101D-21



## 問題 247

出生直後の新生児。妊娠35週、帝王切開で出生した。胎児エコーで軽度の脳室拡大と腰仙部の腫瘍とを認めていた。患部の写真を別に示す。

この児で将来最も必要となるのはどれか。

- a 言語訓練
- b 嘂下訓練
- c 排尿訓練
- d 作業療法
- e 生活技能訓練



101H-47

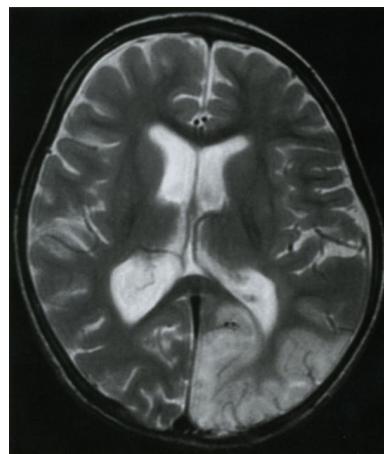
## 問題 248



4歳の女児。けいれん発作を主訴に来院した。3歳児健康診査で言葉の遅れを指摘された。4歳5か月時、保育所で昼寝中に意識障害と全身けいれんとを起こした。身長 94.0cm (-2.5SD)、体重 12.0kg (-2.0SD)。体温 36.8 °C。呼吸数 30/分。脈拍 80/分、整。四肢と腰背部とに多毛がみられる。脳脊髄液所見：細胞数 2/ $\mu$ L（基準 0~2）、蛋白 25mg/dL（基準 15~45）、糖 59mg/dL（基準 50~75）。血清生化学所見：血糖 130mg/dL、アンモニア 40 $\mu$ g/dL（基準 18~48）、乳酸 82mg/dL（基準 5~20）、ピルビン酸 4.0mg/dL（基準 0.3~0.9）。頭部単純 MRI の T2 強調像を別に示す。

最も考えられるのはどれか。

- |          |             |          |
|----------|-------------|----------|
| a MELAS  | b もやもや病     | c 多発性硬化症 |
| d 結節性硬化症 | e 急性散在性脳脊髄炎 |          |



100A-47

## 問題 249



48歳の女性。2、3年前から歩行障害が出現し、最近、悪化したため来院した。意識は清明で、知的機能低下はない。構音障害、眼振、運動失調および四肢の感覚鈍麻と筋力低下とを認める。頭頸部 MRI の T1 強調矢状断像を別に示す。

MRI でみられるのはどれか。2つ選べ。

- |          |                    |             |
|----------|--------------------|-------------|
| a 髓膜瘤    | b 頭蓋咽頭腫            | c Chiari 奇形 |
| d 頭蓋底陷入症 | e Klippel-Feil 症候群 |             |



96D-47

# 巻末資料

## 覚えるべき基準値

血 算	
赤血球	380～530 万
Hb	12～18g/dL
Ht	36～48 %
平均赤血球容積〈MCV〉	80～100 $\mu\text{m}^3$
網赤血球	5～10 万
白血球	5,000～8,500
桿状核好中球	0.9～9.2 %
分葉核好中球	44.1～66.2 %
好酸球	1～6 %
好塩基球	1 % 以下
単球	2～8 %
リンパ球	30～40 %
血小板	15～40 万

免疫学	
CRP	0.3mg/dL 以下

動脈血ガス分析	
pH	7.35～7.45
PaO <sub>2</sub> (SaO <sub>2</sub> )	80～100Torr (95～100 %)
PaCO <sub>2</sub>	35～45Torr
A-aDO <sub>2</sub>	20Torr 以下
HCO <sub>3</sub> <sup>-</sup>	22～26mEq/L
base excess 〈BE〉	-2～+2mEq/L
anion gap 〈AG〉	10～14mEq/L

凝固系	
赤沈 〈ESR〉	2～15mm/時

血漿浸透圧	
	275～290mOsm/kgH <sub>2</sub> O

尿検査	
尿 pH	5～8
1 日尿量	500～2,000mL
尿比重	1.003～1.030
尿浸透圧 (mOsm/kgH <sub>2</sub> O)	50～1,300
沈渣中赤血球・白血球	5/HPF 未満

生化学	
空腹時血糖	70～110mg/dL
HbA1c	4.6～6.2 %
アルブミン	4.5～5.5g/dL
総蛋白	6.5～8.0g/dL
アルブミン	67 %
$\alpha_1$ -グロブリン	2 %
$\alpha_2$ -グロブリン	7 %
$\beta$ -グロブリン	9 %
$\gamma$ -グロブリン	15 %
尿素窒素	8.0～20mg/dL
クレアチニン	0.6～1.1mg/dL
尿酸	2.5～7.0mg/dL
総コレステロール	120～220mg/dL
トリグリセリド	50～150mg/dL
LDL コレスチロール	65～139mg/dL
HDL コレスチロール	35mg/dL 以上
総ビリルビン	1.0mg/dL 以下
直接ビリルビン	0.2mg/dL 以下
間接ビリルビン	0.8mg/dL 以下
AST	40U/L 以下
ALT	35U/L 以下
Na	135～147mEq/L
K	3.7～4.8mEq/L
Cl	99～106mEq/L
Ca	8.5～10mg/dL
P	2.5～4.5mg/dL
Fe	70～160 $\mu\text{g}/\text{dL}$

その他	
Body Mass Index 〈BMI〉	18.5～25
心係数	2.3～4.2L/min/m <sup>2</sup>
左室駆出分画 〈EF〉	55 % 以上
心胸郭比 〈CTR〉	50 % 以下
中心静脈圧	5～10cmH <sub>2</sub> O (4～8mmHg)
糸球体濾過量 〈GFR〉	100～120mL/分/1.73m <sup>2</sup>
瞳孔径	3～5mm

## 練習問題の解答

問題	国試番号	解答
1	116C-04	b
2	115F-48	a
3	114C-22	e
4	113F-21	c
5	112C-06	e
6	112C-41	c
7	111E-19	c
8	110F-05	c
9	110G-22	e
10	110G-45	e
11	109B-13	b,e
12	109B-20	e
13	109C-04	c
14	108E-44	b
15	108G-15	d
16	108H-05	b
17	106C-06	b
18	106E-46	e
19	105E-16	e
20	104B-45	a
21	104E-13	d,e
22	104E-26	b
23	104G-01	a
24	104G-23	b
25	103E-30	c
26	101B-80	d,e
27	101H-34	b
28	91A-37	e
29	117E-36	d
30	114D-03	e
31	114F-57	d,e
32	113B-05	a
33	113B-10	e
34	112B-25	b
35	112C-29	a
36	112D-38	d
37	112E-03	b
38	112F-57	b
39	111G-45	c
40	110B-23	e
41	110E-02	b

問題	国試番号	解答
42	110G-37	c,e
43	108B-11	a
44	108E-16	e
45	108G-57	b
46	107B-21	d
47	107E-36	c,d,e
48	107E-43	b
49	107G-44	a
50	107G-69	a
51	106B-61	d
52	106E-28	a
53	106G-03	b
54	105B-07	b
55	105F-13	a
56	104C-04	e
57	103B-47	a,b
58	102E-16	d
59	102E-58	b
60	101B-53	c,d
61	100E-08	a
62	100E-36	a
63	116C-52	e
64	115C-41	e
65	113A-06	c
66	113F-23	a
67	112C-46	c
68	112D-44	a
69	111A-19	a,b,c
70	111I-16	d
71	110B-17	c
72	110D-50	c
73	110I-74	a,e
74	109A-26	a
75	109D-43	b
76	109I-53	c
77	108G-12	a
78	108I-42	d
79	107E-18	b
80	106E-26	a
81	106I-02	a
82	105I-50	c

問題	国試番号	解答
83	102C-03	d
84	101B-17	e
85	101F-06	b
86	100B-05	e
87	117D-51	d,e
88	116A-22	c
89	109E-60	a
90	109E-61	e
91	109E-62	b
92	107F-19	a
93	106D-35	c
94	103A-01	c
95	102I-12	a,c
96	98H-43	b
97	93F-29	a
98	79C-54	b,c,d
99	71B-88	a
100	116D-67	c,e
101	115C-75	27
102	114A-28	d
103	113C-38	b
104	112F-43	b,e
105	111E-33	d
106	111I-37	b,c,e
107	110B-12	c
108	109I-65	e
109	108D-17	a,d
110	107E-38	a,c,e
111	106G-51	d
112	105B-47	e
113	104E-49	e
114	104I-29	b
115	104I-39	a,c
116	103G-45	c
117	101F-65	a,e
118	100A-56	e
119	115F-43	d
120	111I-08	d
121	108B-17	c
122	105I-58	e
123	104A-34	c

問題	国試番号	解答
124	103A-43	b
125	101E-28	a,b
126	101E-29	d
127	101E-30	e
128	100F-08	d
129	99E-38	a
130	90B-51	b,c
131	114D-39	a
132	111B-46	a
133	111I-38	a,d,e
134	110I-01	e
135	108D-07	a
136	108I-56	e
137	105D-15	b,d
138	105I-02	c
139	103E-38	c
140	100A-06	c
141	100B-64	d
142	100B-67	d
143	97H-65	c
144	94B-92	c
145	113B-19	e
146	113F-12	a
147	111A-23	b
148	111F-22	d
149	111G-01	c
150	111I-24	d
151	110G-50	d
152	109D-49	d
153	109I-67	b
154	108A-01	a
155	108G-40	b
156	108I-14	c
157	106I-41	c
158	106I-55	d
159	105I-22	e
160	104E-06	c
161	104I-26	b,c
162	104I-64	b
163	102A-16	c
164	101F-70	c,e

問題	国試番号	解答
165	100G-83	e
166	100I-39	d
167	89B-91	b,c
168	89D-13	b
169	88B-38	d,e
170	116C-06	c
171	115A-25	a
172	114C-37	e
173	112D-26	a
174	108G-28	b
175	108H-23	d
176	107I-40	d
177	106B-48	a,c,d
178	106D-20	a,d,e
179	102A-02	a
180	114D-10	b
181	113A-28	b
182	113C-41	d
183	112D-08	c
184	111I-30	a,e
185	110A-16	b,e
186	110D-01	e
187	109F-19	a
188	109I-35	b,c
189	108F-19	d
190	108I-46	e
191	107D-07	e
192	107I-54	e
193	105D-12	c
194	105F-26	a
195	105F-27	e
196	103B-41	a,d,e
197	102D-21	b
198	101F-25	b,c
199	100F-03	d
200	100G-118	d
201	99E-24	d
202	94A-47	b
203	91B-17	a,e
204	116C-44	a
205	114A-56	c

問題	国試番号	解答
206	111D-30	b
207	111I-33	a,c
208	109A-09	d
209	109E-25	a
210	108A-44	d
211	108I-49	b
212	106H-23	c
213	105B-28	a,c
214	104A-21	b,e
215	104D-10	c
216	104E-43	e
217	104I-44	d
218	102D-32	d
219	116F-06	b
220	113D-12	d
221	110D-30	b
222	110I-09	a
223	108G-44	c
224	106E-01	e
225	103D-06	e
226	102B-49	e
227	102G-14	d,e
228	102G-54	e
229	100A-31	b
230	99D-119	a,b
231	98G-105	c
232	95D-03	d
233	116E-17	a
234	114A-52	a
235	113D-01	c
236	112C-33	a
237	110H-26	c
238	106B-40	d
239	106I-76	c
240	104I-58	a,b
241	103D-60	a
242	102H-37	e
243	102H-38	b
244	102I-15	a
245	102I-25	d
246	101D-21	b

問題	国試番号	解答
247	101H-47	c
248	100A-47	a
249	96D-47	c,d