



Myカルテ

三豊総合病院 小児科

橋本 絢 佐々木剛 島内泰宏

はじめに

- 母子健康手帳の増補版的なもの
- 母子手帳に記載がなくても記録しておくべき項目ピックアップ
- 7歳以降も使用できる
- 基本的に本人か家族が記載する

新生児期

生後28日未満

【新生児マス・スクリーニングの意味】

早期に診断し早期に対応すれば、
児の予後に重大な影響を及ぼす結果を防ぐことができる
先天性疾患を、行政的にシステムを作り、
すべての新生児を対象にスクリーニングすること

対象疾患

- ①発症前に診断可能
- ②放置すると重大な障害を引き起こす可能性があり
- ③治療法があるもの

昭和52年から厚生省心身障害予防対策事業として開始され、香川県では平成24年からタンデムマスによる全19疾患を対象にしたスクリーニングが開始された。

【現在の対象疾患】

- 1.先天性甲状腺機能低下症
- 2.先天性副腎皮質過形成
- 3.ガラクトース血症
- 4.ホモシスチン尿症
- 5.メープルシロップ尿症
- 6.フェニルケトン尿症

+13のアミノ酸代謝異常症、有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症

計19疾患を対象にしている

【タンデムマス】

“タンデム” = 直列に並んでいる

“マス”= 質量

→質量分析計が2つ直列に配置された分析計

- クレチン症、CAH、ガラクトース血症は従来の方法で測定
- ガスリー法に比べて精度が高い、短時間で多種類の物質を定量的に分析可能

検査するもの	見つかる病気
アミノ酸	アミノ酸代謝異常
アシルカルニチン	有機酸代謝異常 脂肪酸代謝異常

【1.クレチン症(先天性甲状腺機能低下症)】

- 発症頻度:3000人に1人
- TSHとfree T₄をELISA法を用いて測定
- 出生直後の新生児はTSH surgeが起こる
→甲状腺機能は日齢5以降に測定
- カットオフ値(香川県)
TSH >10 μU/mlで再検査
fT₄ < 1 ng/dlで再検査

《新生児甲状腺機能低下症の原因》

1 原発性

- ①発生異常(欠損・形成不全・異所性)
- ②甲状腺ホルモン合成障害
- ③TSH不応症
- ④新生児一過性甲状腺機能低下症
母体のヨード摂取過剰or不足
母体の抗甲状腺薬投与
母体のTSBAAbの経胎盤移行(橋本病)

2 末梢性

甲状腺ホルモン不応症-Refetoff症候群

3 視床下部性:TRH欠損症

4 下垂体性:TSH欠損症

【1.クレチン症(先天性甲状腺機能低下症)】

《症状》

新生児期

- ・黄疸の遷延
- ・哺乳力の低下
- ・不活発
- ・低体温
- ・腹部膨満
- ・便秘
- ・Apneaの遷延



新生児期を過ぎると

- ・むくんだ顔、皮膚乾燥
- ・巨舌
- ・臍ヘルニア
- ・荒い髪の毛
- ・かすれた泣き声

《治療》

合成サイロキシン(チラーヂンS)投与
(サイロキシンは神経発達に重要)

《スクリーニングで発見されないクレチン症》

- ・TSH遅発上昇例
- ・測定上の問題
- ・事務的処理上の問題

【2.先天性副腎皮質過形成】 (congenital adrenal hyperplasia:CAH)

- ステロイド生合成に関する酵素の先天性欠損による遺伝性疾患
- 18,000人に1人の割合で発症
- 全体の90%を占めるのが、**21-hydroxylase欠損症:マス・スクリーニングの対象**
(乾燥濾紙血中の17-OHP濃度をELISA法で測定)

《病態と症状》

- ①DOCAやAldなどのミネラルコルチコイド↓
低Na血症と高K血症、脱水、ショック
- ②グルココルチコイド↓
ストレスによってショックに陥りやすい
- ③コルチゾールによる下垂体-副腎系への
negative feedbackの消失
→ACTH過剰分泌
→アンドロゲン多量による女児の男性化
→皮膚・粘膜に色素沈着

女児で外性器が性別不明であった場合は、
必ず本症を疑う！

- ・元気がない
- ・哺乳力低下
- ・嘔吐、下痢、体重増加不良
- ・男児の場合は診断が困難

【先天性副腎皮質過形成】

《診断》

- ・血清17-OHP, 尿中17-KS, pregnanetriol (17-OHPの尿中代謝産物) など
- ・遺伝子診断
- ・男か女か

「わかりません、検査して判断します」

残存臓器と、手術、今後の生活をふまえて、日齢20までに性別を決定

《治療》

- ・塩喪失症状を認めない時

グルココルチコイドとしてヒドロキシコルチゾンの内服

ミネラルコルチコイドとして酢酸フルドロコルチゾン(フロリネフ)の内服

塩喪失症状が出現した場合はNaCl経口投与を追加

- ・ショックや末梢循環不全、高度な脱水、低血糖を認めた場合

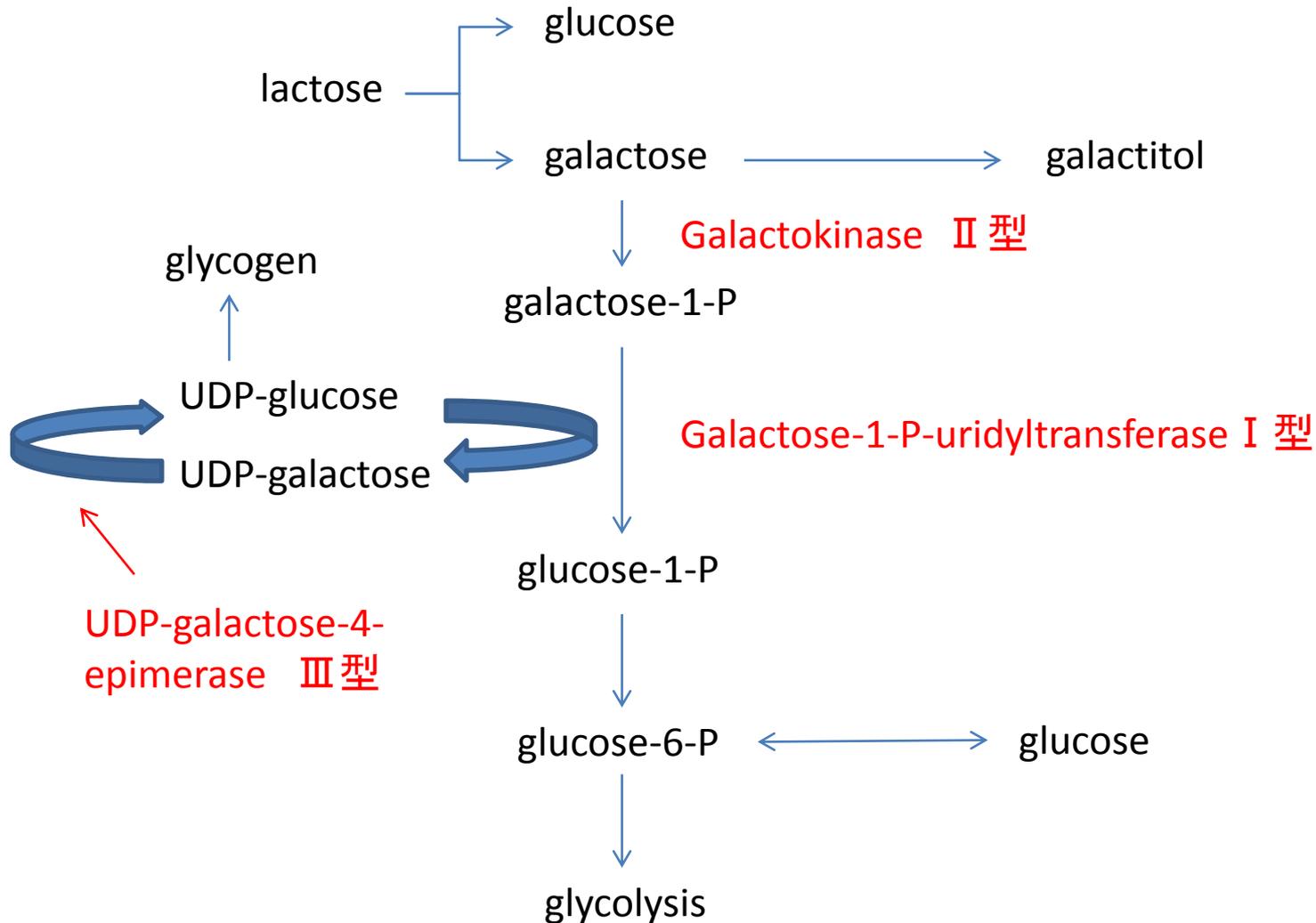
輸液＋グルココルチコイドの静注

輸液: ブドウ糖(5-10%), Na, Cl(各77-90mEq/l)を主成分とし、K freeで

【3.ガラクトース血症】

病型	原因	臨床所見	備考
I 型	galactose-1-P-uridyltransferase 欠損	肝障害、低血糖、肝硬変、 白内障、腎尿細管障害、 発達遅滞など	最重症型 100万人に1人
II 型	galactokinase欠損	白内障(galactitolの蓄積)	無症状でも食事療法 は必要 50万人に1人
III 型	赤血球UDP-galactose-4-epimerase 欠損	無症状	無治療で可 ガラクトース関連酵素 の欠損では最も多い。 10万人に1人
その他	門脈形成異常 高Tyr血症 シトリン欠損症 単動閉鎖症	肝障害、黄疸、 高アンモニア血症	門脈形成異常は 高ガラクトース血症の 約半数を占める。

【ガラクトース代謝経路】



【4.ホモシスチン尿症】

- ホモシステインをシスタチオニンに変換するシスタチオニン合成酵素欠損による常染色体劣性遺伝疾患
- 80万人に1人

《症状》

高身長、クモ状指、水晶体脱臼、知的障害、けいれん、血栓症(鑑別としてMarfan症候群)

《検査・診断》

アミノ酸分析で血中および尿中ホモシスチン、Metの増加
ニトロプロシッド反応陽性=尿中ホモシスチン(+)

マススクリーニングでは血中Metを測定

《治療》

低Met高シスチン食

(Metは魚介類に多く、シスチンは牛肉、牛乳や小麦粉などに多く含まれる)

補酵素であるVit.B₆ や葉酸の大量療法が有効な例もある

【5.メープルシロップ尿症】

- 分枝鎖ケト酸脱水素酵素欠損によって分枝鎖ケト酸や分枝鎖アミノ酸が体内で上昇する常染色体劣性遺伝疾患
- 50万人に1人

《症状》

臨床的に5つの病型に分類

最も重症な古典型では敗血症・髄膜炎と誤診されることもある。

メープルシロップ様の尿臭

《検査・診断》

血清アミノ酸分析で、Val,Leu,Isoの増加

マススクリーニングではロイシンを測定

確定診断：分枝鎖ケト酸脱水素酵素活性の測定

【6.フェニルケトン尿症】

- フェニルアラニン水酸化酵素欠損に基づく常染色体劣性遺伝疾患
- 7-8万人に1人

《症状》

Pheが蓄積

→発育期の脳が障害されて知能低下、けいれん、脳波異常、行動異常。

Tyrが減少

→メラニン減少により白い皮膚、赤茶色の頭髪

新生児期に発見し、治療すれば何ら臨床症状はみられない。

尿はネズミの尿臭。

《検査・診断》

血中Phe>20mg/dl

尿：第二塩化鉄反応

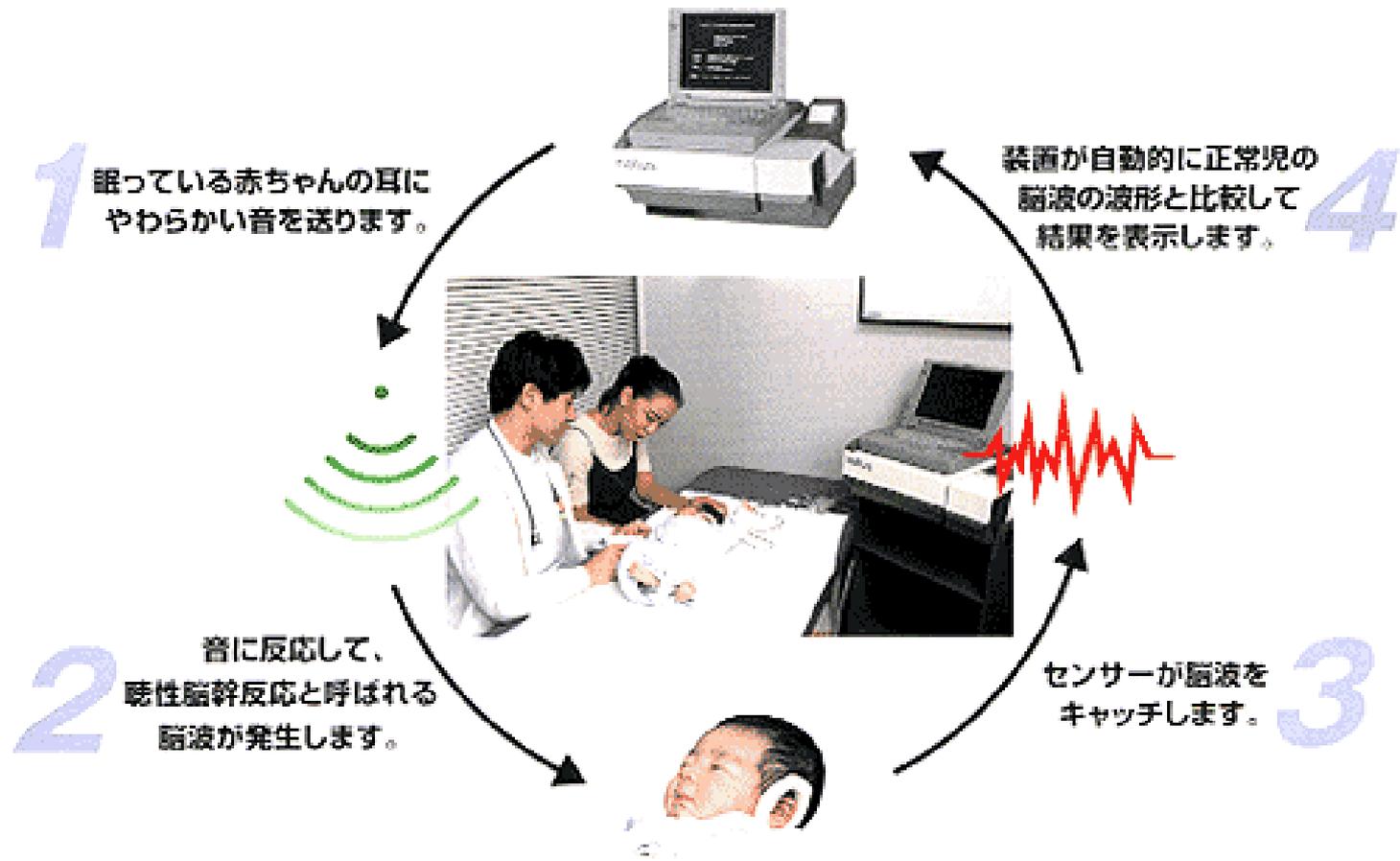
《治療》

低Phe食（Pheは大豆や乳製品に多く含まれる）

（BH₄欠乏性高Phe血症の場合は特別な治療が必要）

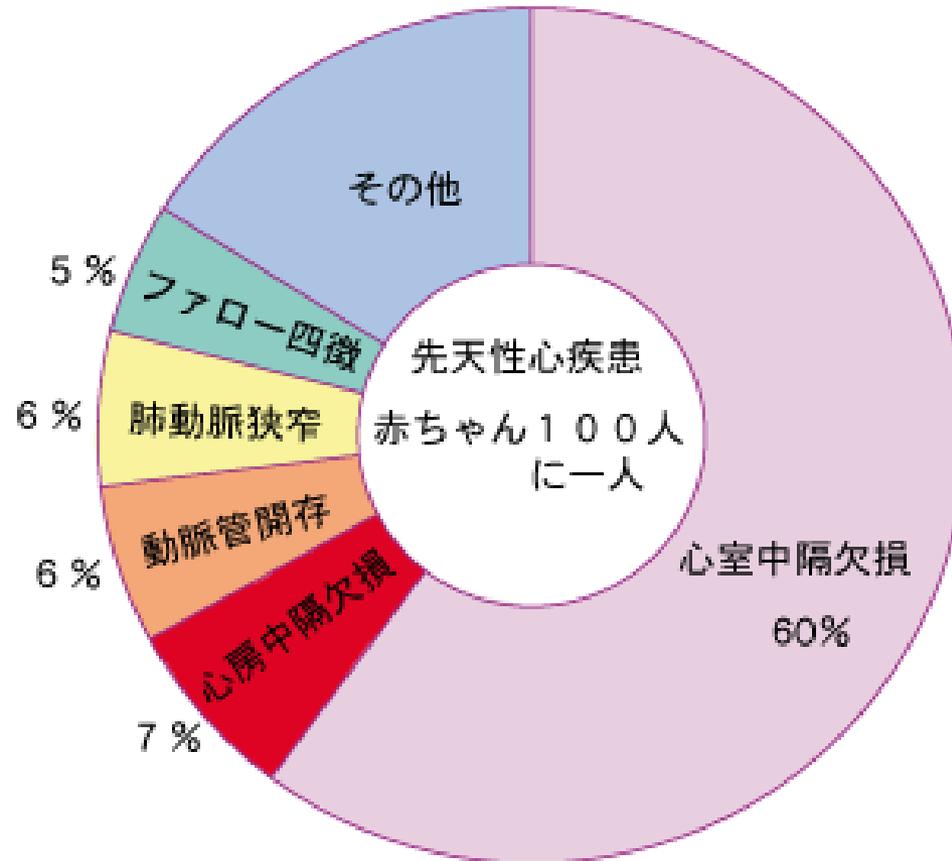
新生児聴力検査

「聴力検査の進め方」



赤ちゃんの聴力検査につきましては、当院にご相談下さい。

先天性心疾患



心室中隔欠損症

Ventricular septal defect (VSD)

- 3-4LSBに最強点を有する全収縮期逆流性雑音を聴取
- 小～中欠損では多くは2歳までに閉鎖



VSDの臨床像

	小欠損	中欠損	大欠損	Eisenmenger化
自覚症状	なし	易疲労性 易感染性 息切れ	多呼吸 哺乳困難 体重増加不良 発汗	チアノーゼ 呼吸困難 狭心痛 失神
血行動態	左→右シャント	肺血流量増加 左→右シャント	肺血流量増加 左→右シャント 肺高血圧	肺血流量正常～減少 肺高血圧 右→左シャント
心電図	正常	左室肥大	両室肥大 左房負荷	右室肥大
胸部X線	正常	左室拡大 肺血管陰影増強	両室拡大・左房拡大 肺血管陰影増強	PA中枢側の拡張 肺野末梢の血管陰影減弱
経過・予後	感染性心内膜炎のリスクあり	自然閉鎖傾向がなければ成人期に心不全が出現 感染性心内膜炎のリスクあり	呼吸器感染、心不全、Eisenmenger化が予後規定因子	

心房中隔欠損症

Atrial septal defect (ASD)

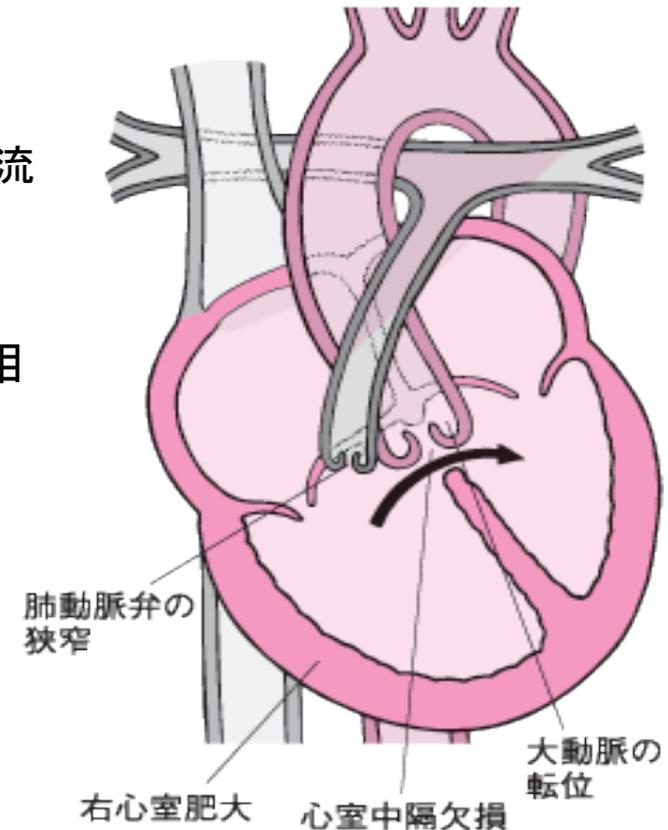
- 通常、乳幼児期にはほとんど症状がなく雑音も弱く見落とされがち。
- 幼児期や学童期に発見されることが多く、30-40歳代以降に心不全症状が出現
- 成人での先天性心疾患の45%を占める
- 心電図：右軸偏位、右室肥大、不完全右脚ブロック



Fallot四徴症

tetralogy of Fallot (TOF)

- 新生児期以降よりチアノーゼ
- 生後2～3ヶ月頃より**無酸素発作**
右室流出路心筋のspasmにより肺動脈の狭窄が強まり肺血流が減少するため
- 2歳以降に**蹲踞(squatting)**
大腿動脈を圧迫することで体血流抵抗を増大させて相対的に肺血流を増加させる
- 心電図: 右軸偏位、右室肥大
- 浮腫などのうっ血性心不全をきたすことは原則的にはない



肺動脈狭窄症

Pulmonary stenosis (PS)

- 2LSBに最強点を有する収縮期駆出性雑音
- 心電図: 右室肥大
- 胸部X-p: 左第2弓の突出

乳児期

満1歳未満

乳幼児健診

【3-4ヶ月健診】

脳性麻痺、先天性股関節脱臼、斜頸、先天性心疾患の早期発見・治療と保健指導を目的に開始

①成長：身長・体重・頭囲

②発達のcheck point

4ヶ月で定頸していないと遅いと判断

追視

笑う

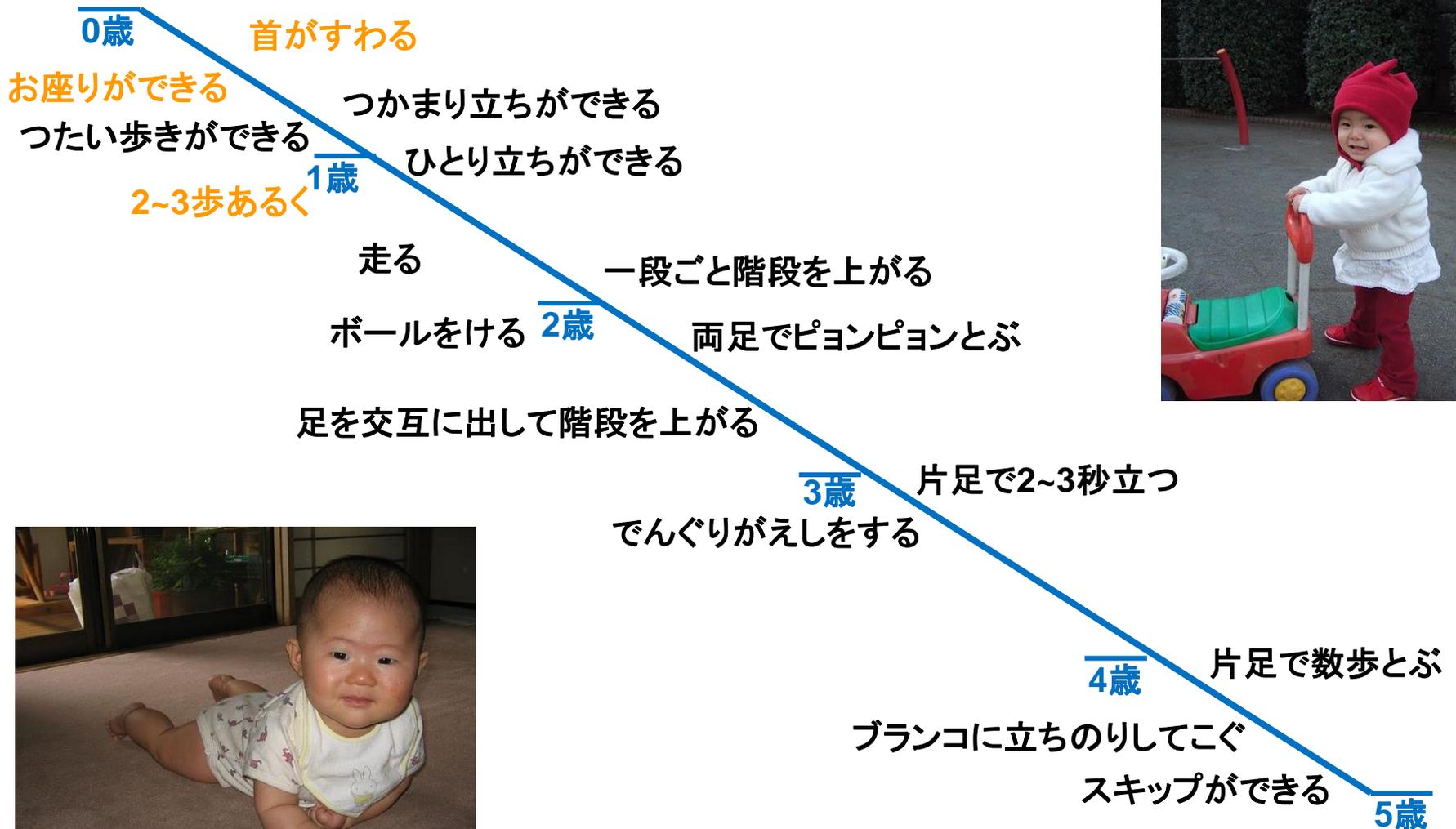
声を出す

おもちゃを握る

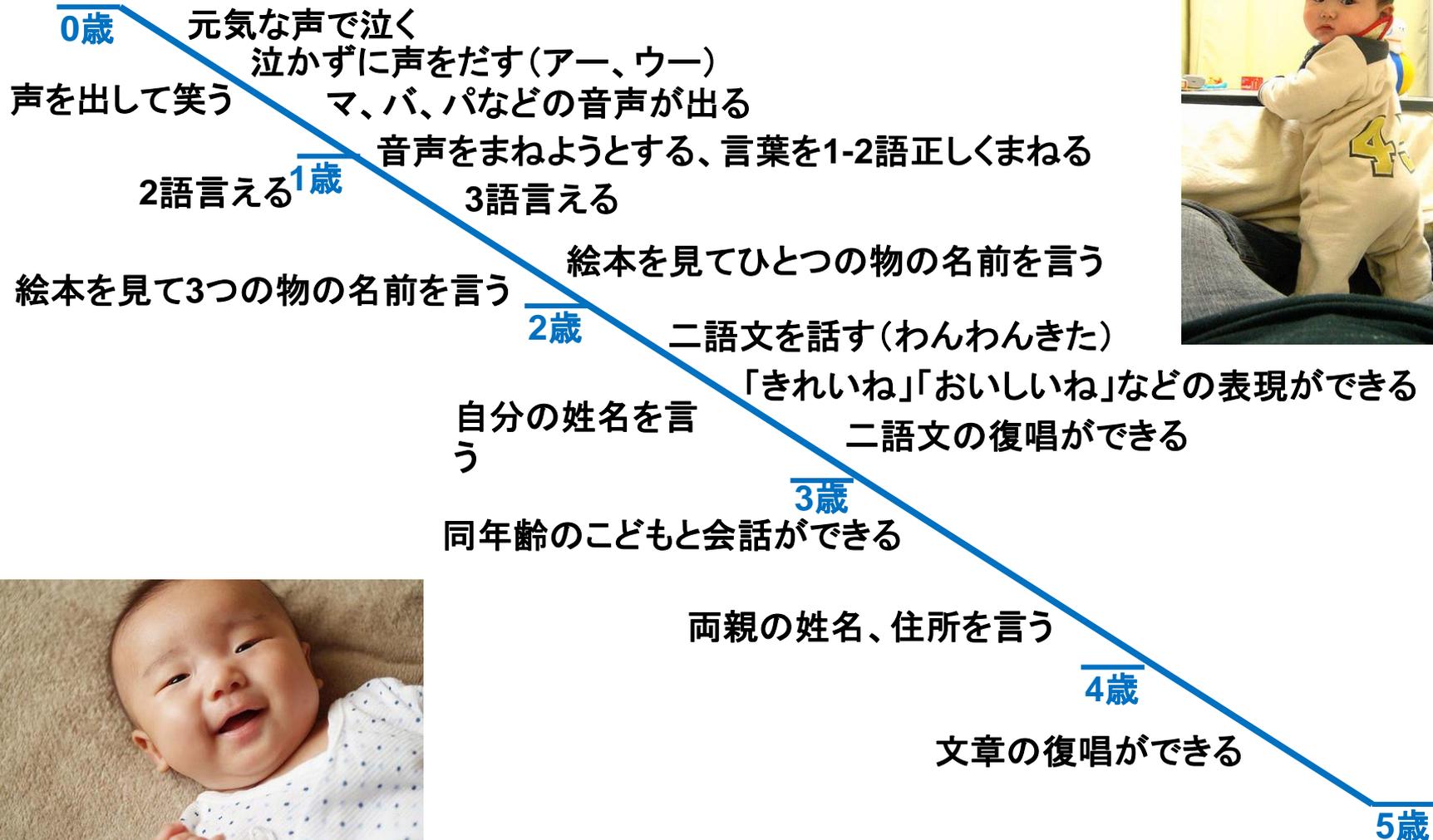
姿勢



乳幼児の発達; 運動(移動運動)



乳幼児の発達；言語（発語）



乳児健診; 1ヶ月健診・4ヶ月健診



乳児健診7ヶ月健診

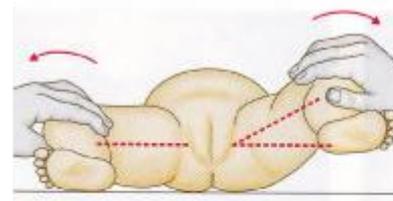


先天性股関節脱臼

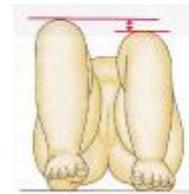
1,000-2,000人に一人

Risk factor

- 女児 男児の5-7倍
- 骨盤位
- 冬に出生
- 家族歴あり

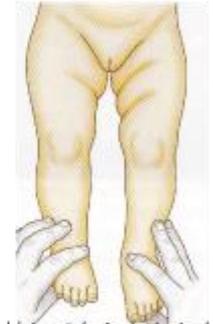


左ふとももが
ベッドから
浮き上がっている



左の膝が低い

Allis sign: 患側の
膝の高さが低い



右と比較して左ふともも内側部の
皮膚溝が深く、長い

皮膚溝が非対称
脚長差あり



リーメンビューゲル装具

川崎病

年間5,000-6,000人
主に4歳以下で、1歳前後が最も多い
原因は不明

【診断基準】

- ①5日以上続く発熱
- ②両側眼球結膜充血
- ③口唇発赤、イチゴ舌
- ④不定形発疹
- ⑤四肢末端の浮腫
- ⑥非化膿性頸部リンパ節腫脹

図4：川崎病主要症状



a, 眼球結膜充血



b, いちご舌



c, 頸部リンパ節腫脹



d, 発疹



e, 硬性浮腫



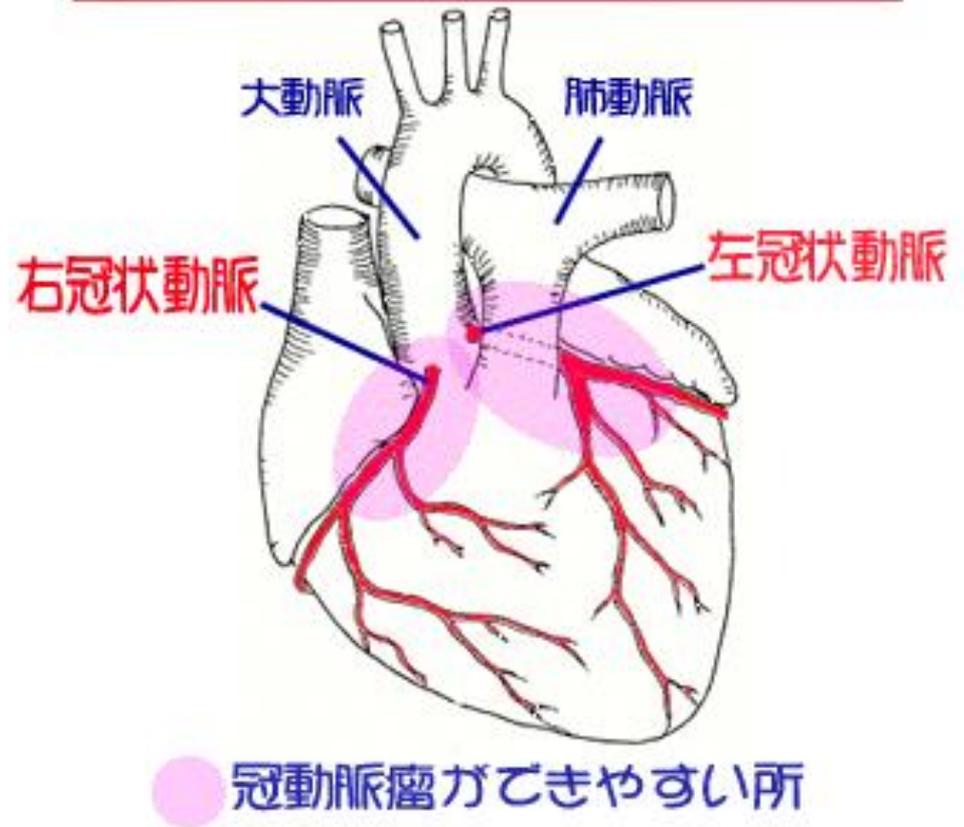
f, BCG接種部位の発赤

川崎病

合併症：
冠動脈異常

治療：
高用量 γ グロブリン
アスピリン内服
ステロイドなど

冠動脈は、大動脈から2本出ています



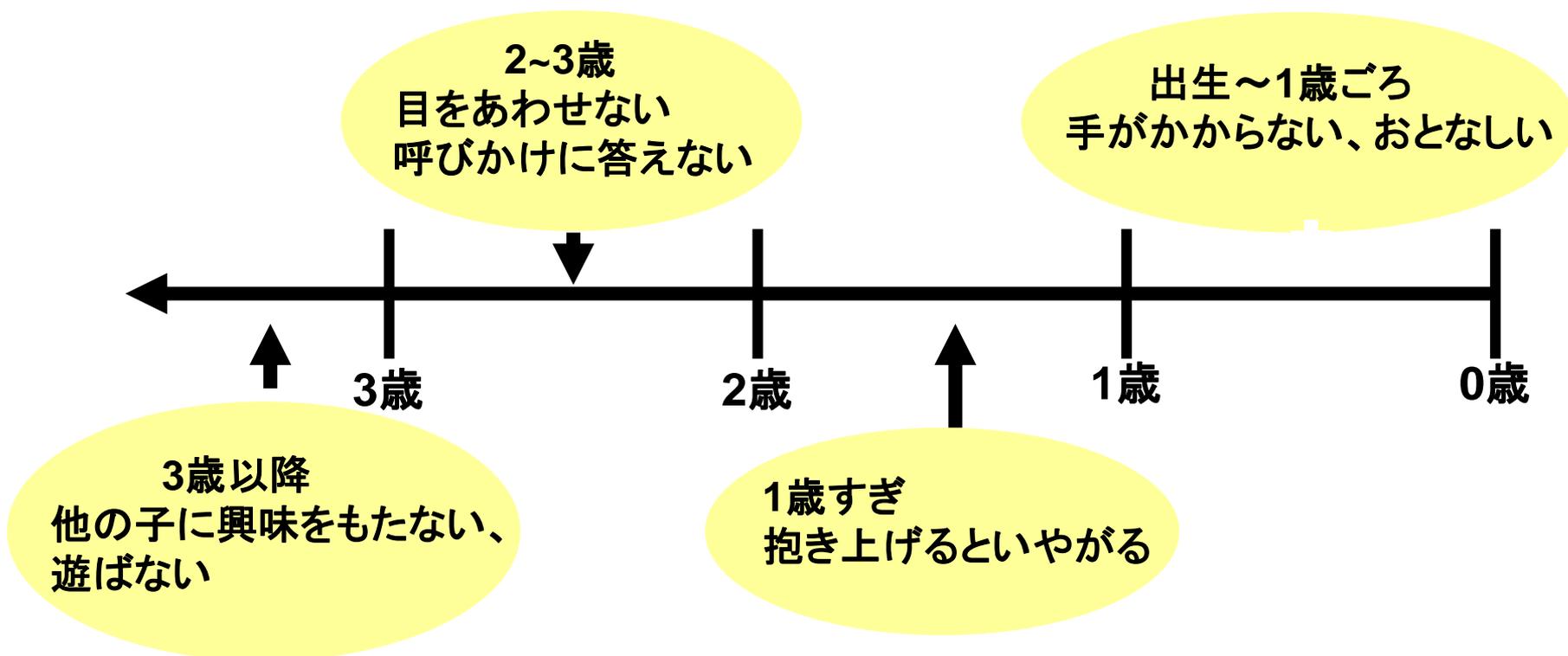
幼児期

満1歳～小学校就学まで

自閉症のサイン

- 対人関係の特性
- 人と目を合わせない
 - 両親に愛着を示さない
 - 抱き上げると嫌がる
 - 呼びかけても振り向かない
 - 他の子と遊ばない

コミュニケーション能力の障害は、年齢によってさまざまな形で現れます。



赤ちゃんの頃は高度なコミュニケーションを必要としないため、症状がめだちませんが、成長するにつれて、対人関係の面でさまざまな点で問題が生じます。

AD/HD (Attention Deficit/Hyperactivity Disorder)



ほとんどが7歳までに発症する

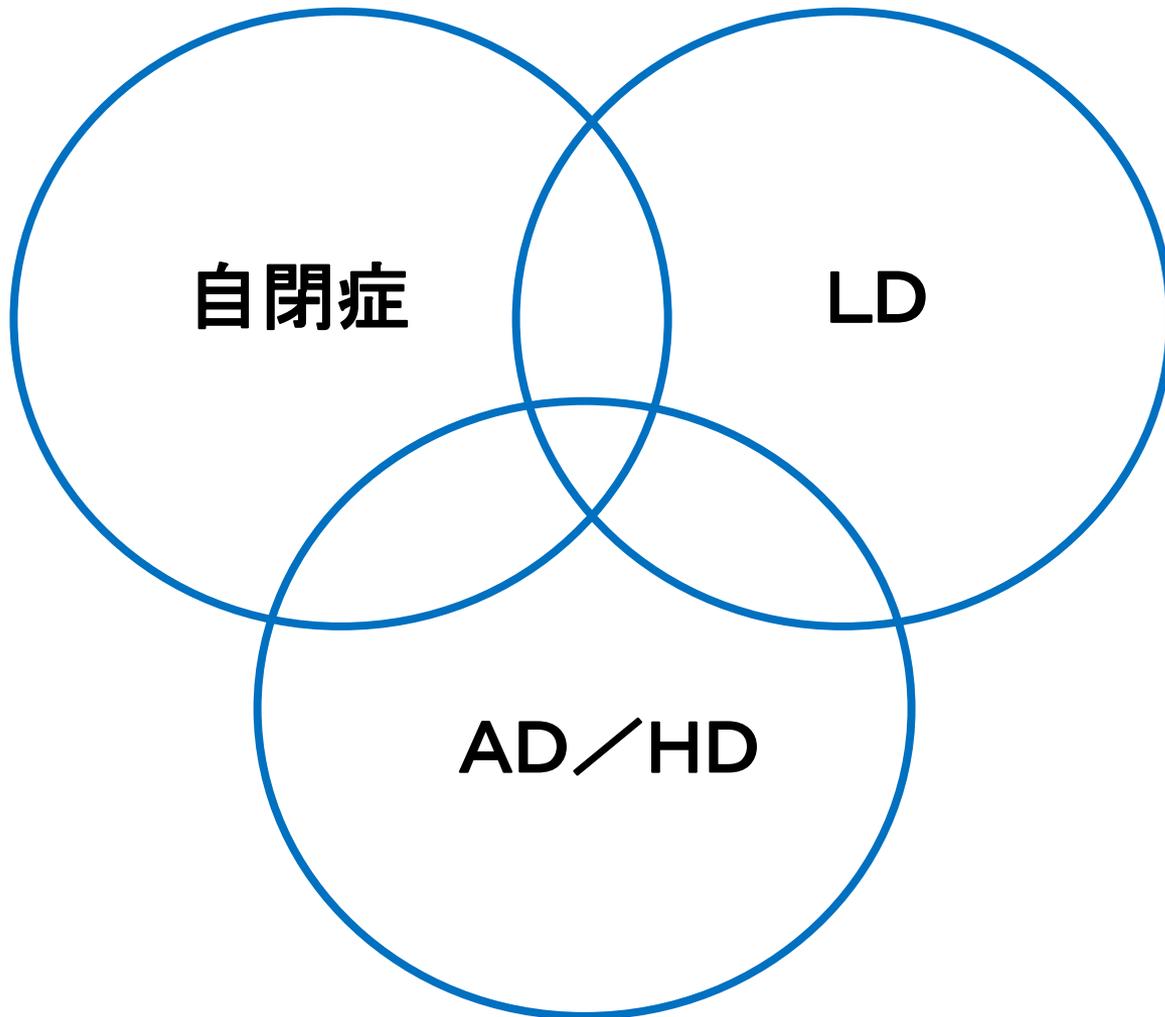


ほとんど問題なく日常生活を送れる

大人になってもAD/HDの症状が見られることもある

挫折の繰り返しで自尊心が低くなり、他の心の病気(不安障害や行為障害など)を併発することもある

発達障害



それぞれ重なりあう部分もあるが、異なるところもある

5歳児検診の目的

乳児健診



先天性疾患 脳性麻痺
運動遅滞を伴う精神遅滞

1歳6か月児
健診



重度精神遅滞 自閉症

3歳児健診



中等度精神遅滞 自閉症

5歳児健診



ADHD LD
軽度MR PDDなど

学童期

小学校入学～

学校検尿

- 血尿のみが陽性

陽性率：一次検尿で1～5%

血尿単独をきたす可能性のある疾患

1. 糸球体性血尿

原発性糸球体腎炎

続発性糸球体腎炎(ループス腎炎、紫斑病性腎炎など)

遺伝性腎炎(Alport症候群など)

2. 非糸球体性血尿

尿路感染症

尿路結石・高Ca尿症

腎尿路奇形(水腎症、水尿管症、異形成腎など)

嚢胞腎

悪性腫瘍

Nutcracker現象

外傷・異物



超音波検査が有用

蛋白尿を認める場合

- **まず起立性蛋白尿を除外**
→早朝尿と来院時尿を数回検査
- 問診:薬剤性(非ステロイド性鎮痛薬、ペニシラミンなど)も含め詳しく聞く
- 尿細管性蛋白尿の鑑別
尿中 β 2ミクログロブリン、 α 2マクログロブリン
- 尿中TP/Cr比(尿の希釈や濃縮に影響を受けない)
→0.2以上で病的と考えられる

肥満

- 乳児期から5歳までKaup指数
- 学童期はBMIで評価
- 肥満度

- 成長曲線

肥満の評価

1) カウプ指数³⁾

体重g ÷ 身長cm ÷ 身長cm × 10 … 乳幼児版 BMI です。

注) 体重、身長ともに記載のある場合に算出

(カウプ指数)	13	14	15	16	17	18	19	20	21
乳 児 (3か月以後)	やせすぎ		やせぎみ		普通		太りぎみ		太りすぎ
満 1 歳	やせすぎ		やせぎみ		普通		太りぎみ		太りすぎ
1歳6か月	やせすぎ		やせぎみ		普通		太りぎみ		太りすぎ
満 2 歳	やせすぎ		やせぎみ		普通		太りぎみ		太りすぎ
満 3 歳	やせすぎ		やせぎみ		普通		太りぎみ		太りすぎ
満 4 歳	やせすぎ		やせぎみ		普通		太りぎみ		太りすぎ
満 5 歳	やせすぎ		やせぎみ		普通		太りぎみ		太りすぎ

2) 学童期の BMI (小学生・中学生)⁴⁾

$$\text{BMI} = \text{体重kg} \div \text{身長m} \div \text{身長m}$$

5 パーセンタイル未満	やせ
5 パーセンタイル以上 85 パーセンタイル未満	正常
85 パーセンタイル以上 95 パーセンタイル未満	過体重
95 パーセンタイル以上	肥満

3) 肥満度(小学生・中学生の一般的判定法)

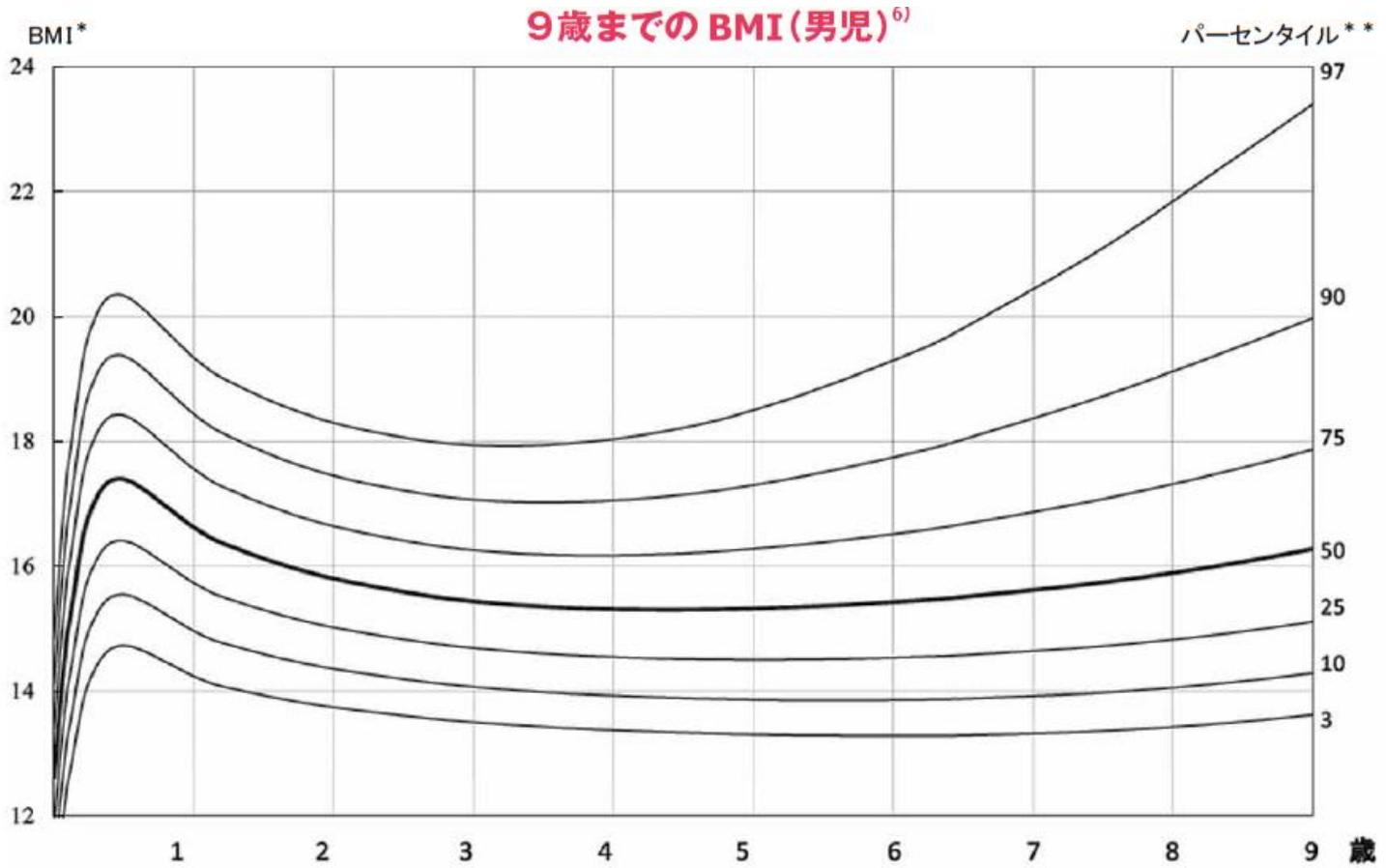
$$(\text{実測体重kg} - \text{標準体重kg}) \div \text{標準体重kg} \times 100$$

-20%未満	やせ
-20%以上 20%未満	基準値
20%以上 30%未満	軽度肥満
30%以上 50%未満	中等度肥満
50%以上	高度肥満

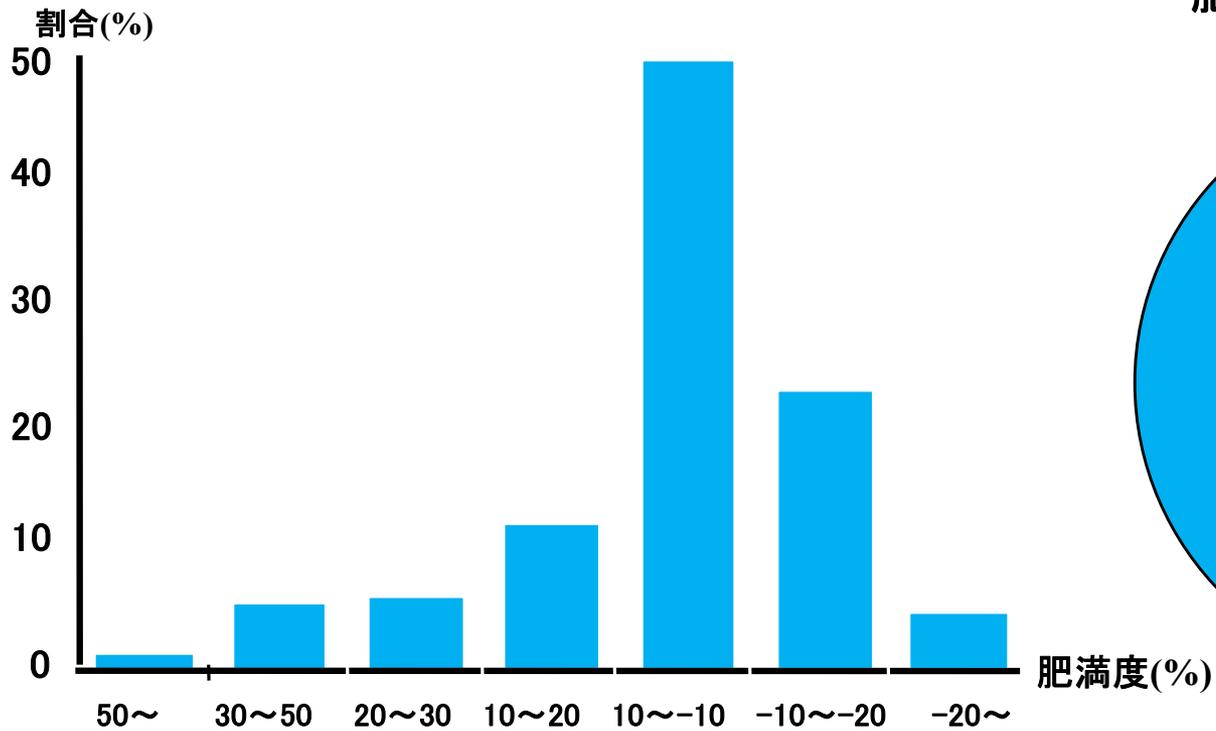
4) 生徒の BMI (高校生)⁵⁾

	BMI
低体重(やせ)	18.5 未満
普通体重	18.5 以上 25 未満
肥満(1 度)	25 以上 30 未満
肥満(2 度)	30 以上 35 未満
肥満(3 度)	35 以上 40 未満
肥満(4 度)	40 以上

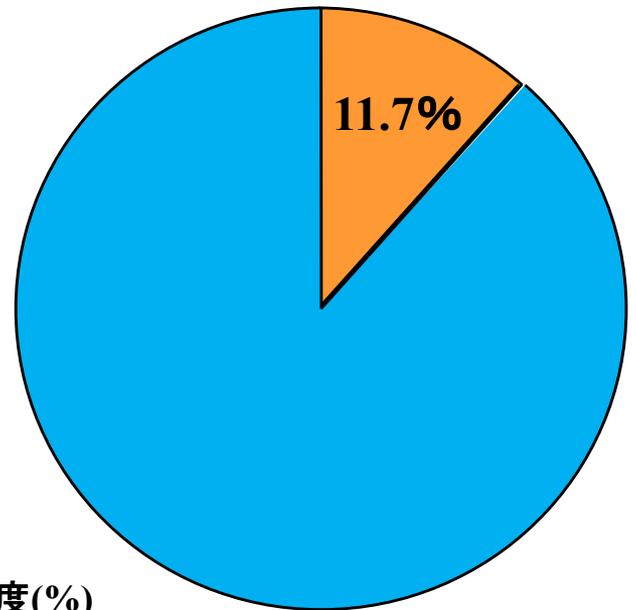
BMI



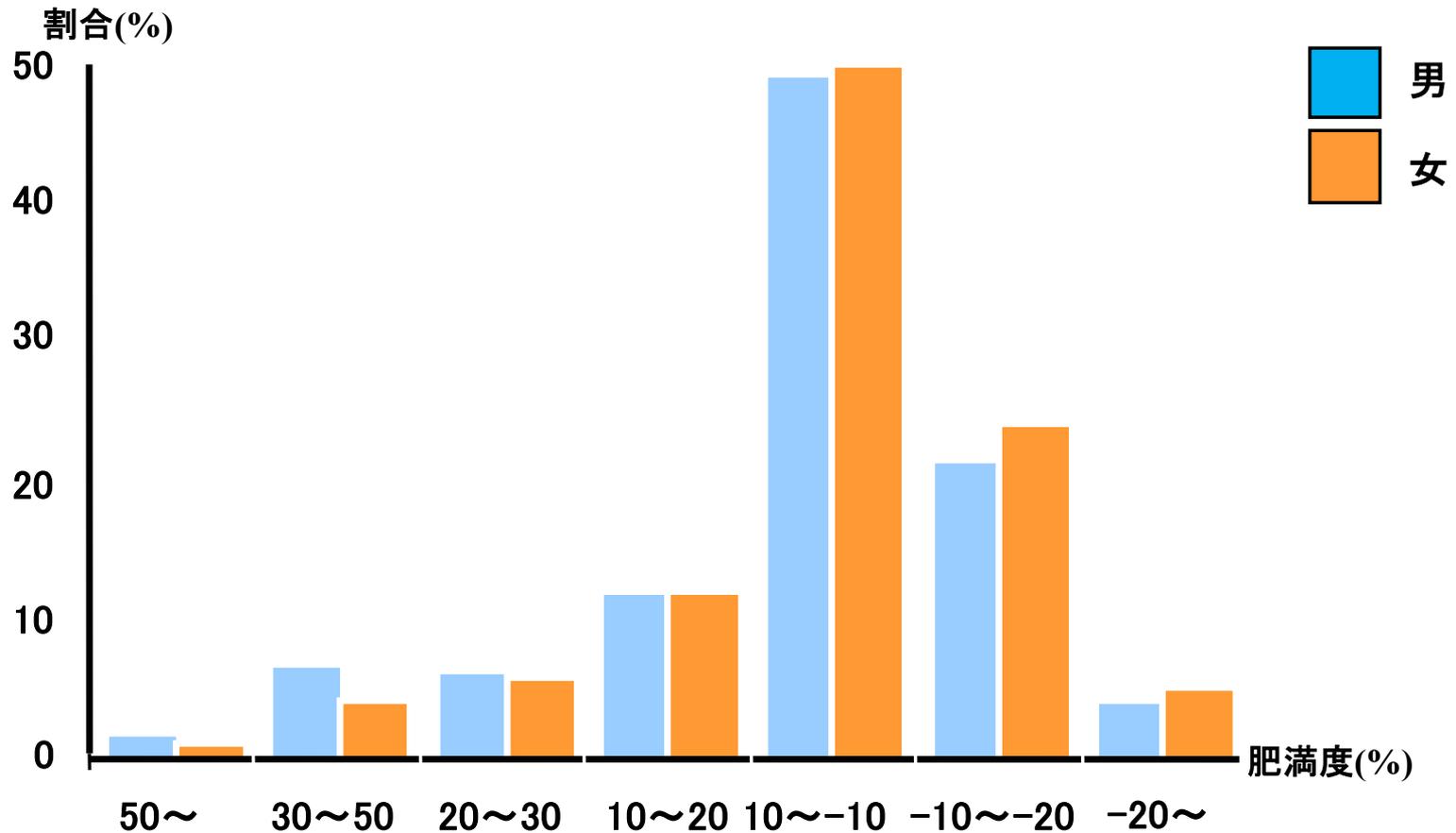
観音寺三豊地区小学生肥満度



肥満度20%以上の割合

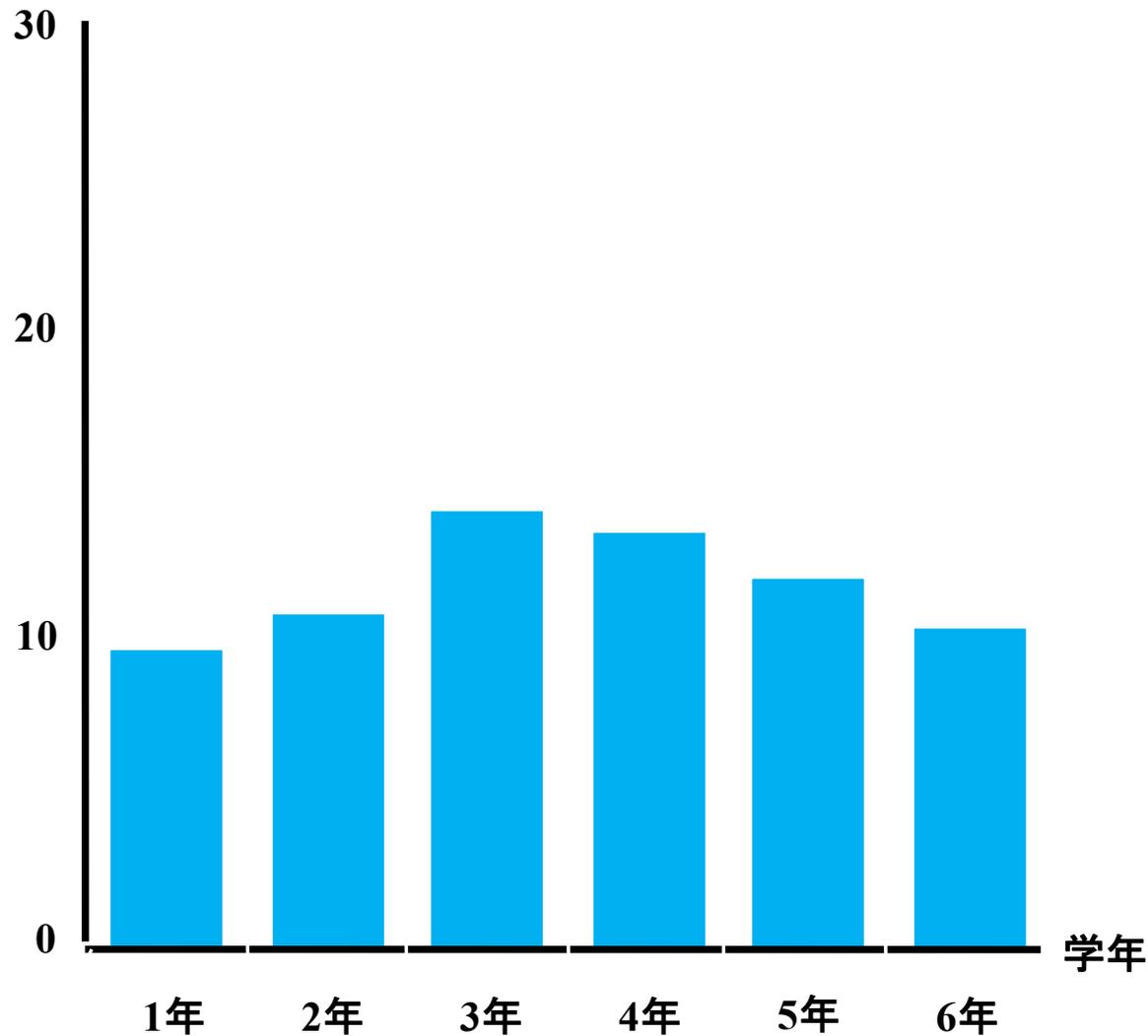


観音寺三豊地区小学生肥満度(男女別)

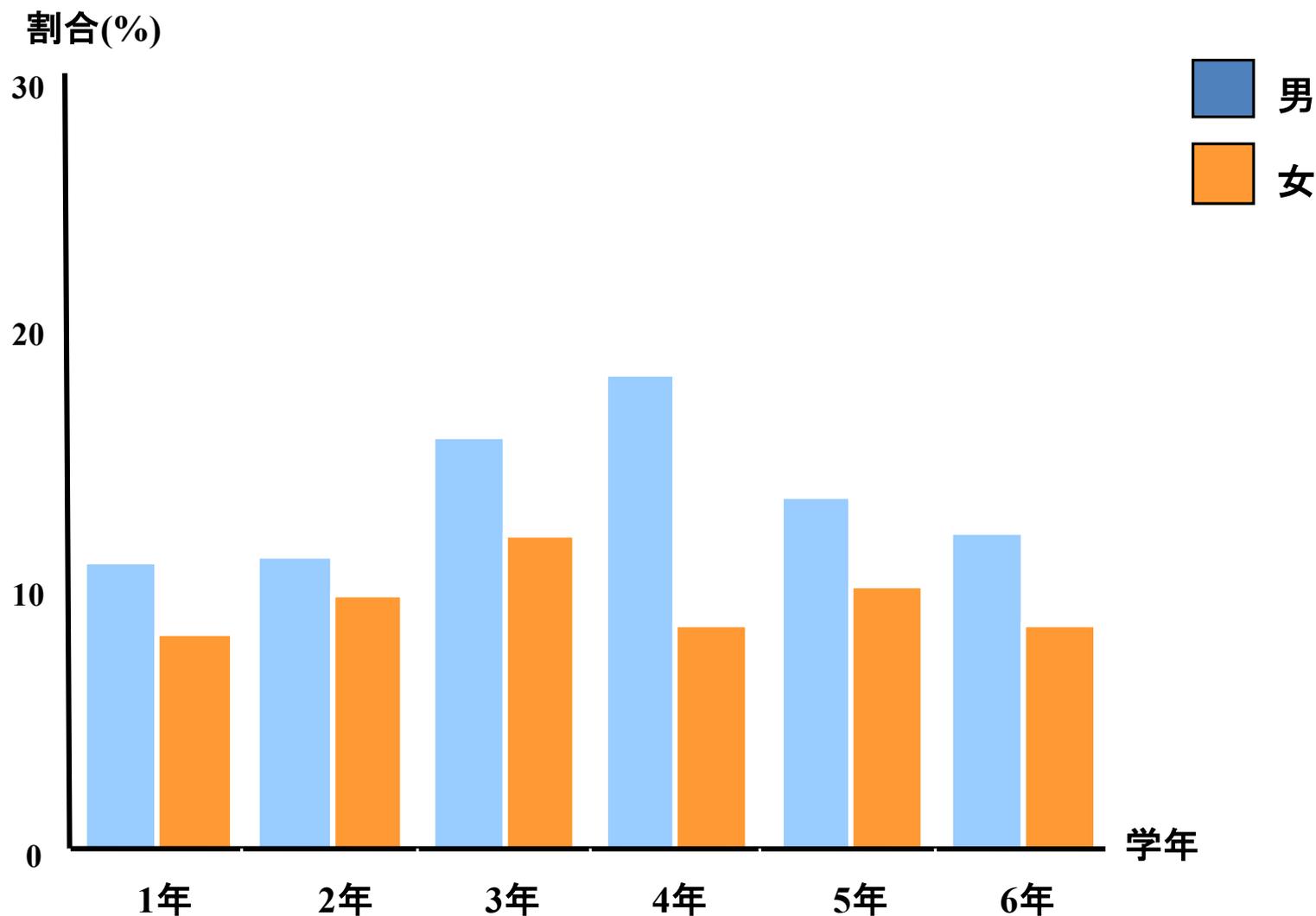


肥満度20%以上の割合: 男13.9%、女9.6%

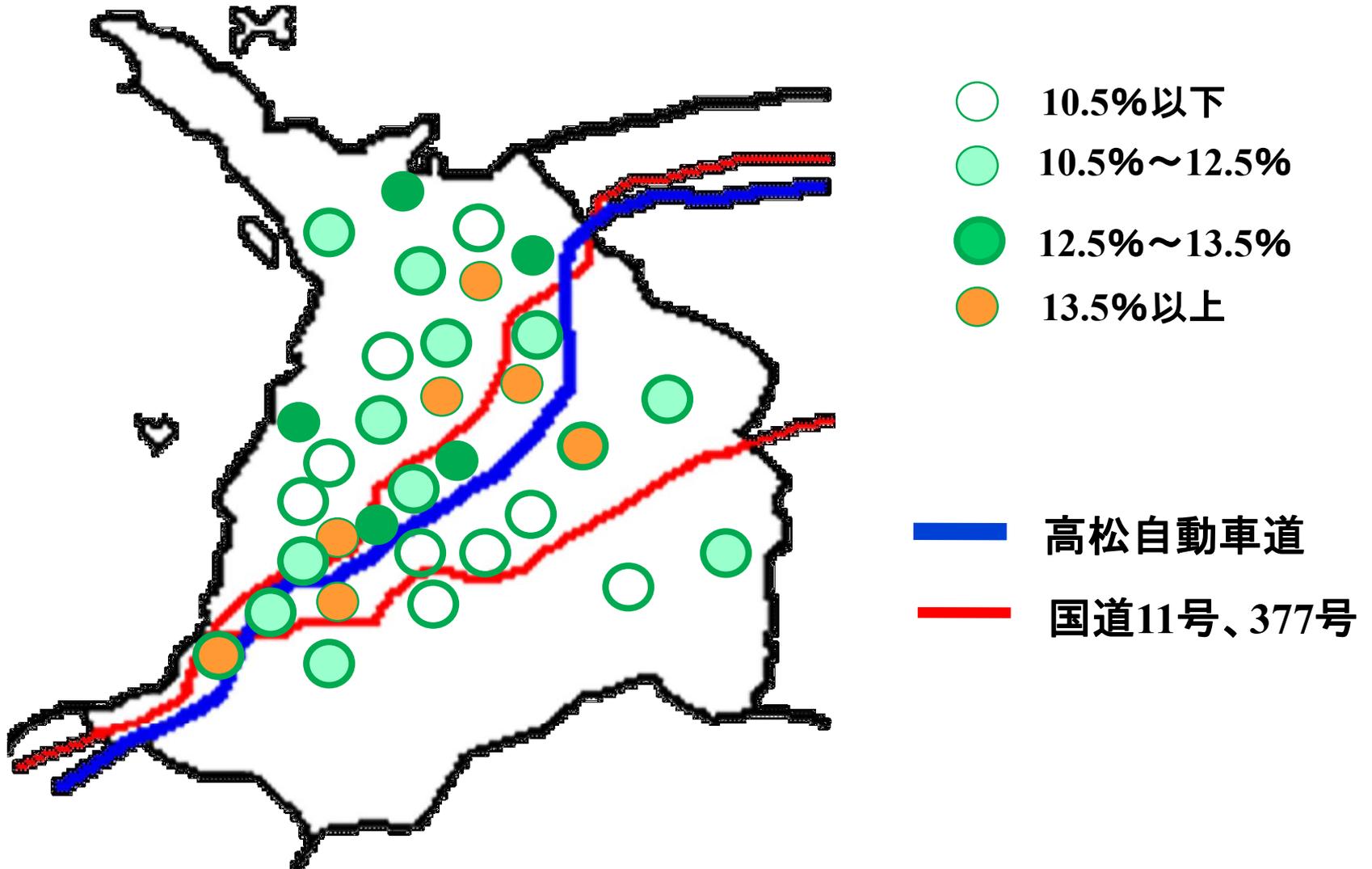
学年別肥満度20%以上の生徒の割合



学年別肥満度20%以上の生徒の割合(男女別)



学校別肥満度



食物アレルギーの病型

即時型

原因食物を食べて2時間以内に症状が出現。症状は蕁麻疹のような軽い症状から、アナフィラキシーショックに進行するものまで様々。

口腔アレルギー症候群

果物や野菜、木の実類に対するアレルギーに多い病型。食後5分以内に口腔内の症状(のどのかゆみ、のどがひりひり、口唇の腫れ)が出現。多くは局所症状で改善。

食物依存性運動誘発アナフィラキシー

原因食物摂取2時間以内に一定量の運動(昼休みの遊び、体育やクラブ活動など)をすることによりアナフィラキシー症状を起こす。原因食物としては小麦や甲殻類が多い。原因食物の摂取と運動の組み合わせで発症するため、食べただけ、運動しただけでは症状は出ない。

アナフィラキシーとは

アナフィラキシーとは、アレルギー反応により、ジンマシンなどの皮膚症状、腹痛や嘔吐などの消化器症状、ゼーゼー、呼吸困難などの呼吸器症状が複数同時にかつ急激に出現した状態です。

その中でも、血圧が低下して意識の低下や脱力を来すような場合を、特にアナフィラキシーショックと呼び、直ちに対応しないと生命にかかわる重篤な状態であることを意味します。

病型； 1.即時型 2.口腔アレルギー症候群 3.食物依存性運動誘発アナフィラキシー
4.昆虫（ハチ、蚊など） 5.医薬品（抗生剤、抗炎症薬など）
6.その他（ラテックスアレルギーなど）

緊急時に備えた処方薬；

内服薬（抗ヒスタミン薬、ステロイド薬）

→内服してから効果が現れるまでに時間がかかる。誤食事に備えて処方されることが多い。軽い皮膚症状に対して効果を期待、ショックなどの重篤な症状には??

→ショックなどの重篤な症状には内服薬よりもアドレナリン自己注射「エピペン」を

困ったときは

医薬品情報・相談先

香川県薬剤師会くすりの110番 087-834-0205

つくば中毒110番 (365日9時～21時対応) 029-852-9999

たばこ専用電話 (365日24時間対応) 072-726-9922

大阪中毒110番 (365日24時間対応) 072-727-2499

妊娠と薬情報センター

<http://www.ncchd.go.jp/kusuri/lactation/druglist.html>

医薬品医療機器総合機構

<http://www.info.pmda.go.jp/>

学校感染症

学校感染症と出席停止期間⁸⁾

病名	出席停止期間の基準
インフルエンザ (乳幼児)	発症した後5日を経過し、かつ、解熱した後3日を経過するまで
インフルエンザ (学校)	発症した後5日を経過し、かつ、解熱した後2日を経過するまで
百日咳	特有の咳が治まるまで、 または5日間の適正な抗菌薬療法後
麻疹	解熱した後3日を経過するまで
風疹	発疹が消失するまで
水痘	全ての発疹が痂皮化(かさぶた)するまで
おたふくかぜ	耳下腺等の腫れが始まった後5日を経過し、 かつ全身状態が良好となるまで
咽頭結膜熱	主要症状が消退した後2日を経過するまで
結核	病状により学校医等において感染のおそれがないと認めるまで
髄膜炎菌性髄膜炎	病状により学校医等において感染のおそれがないと認めるまで

その他

- 健康診断の記録
- 歯科検診の記録
- 食育の記録

