

CONTENTS

I. 総論

- | | | |
|-------------------------------|--------|----|
| 1. 次世代シーケンスの医療への貢献—現状と将来..... | 松原洋一 | 10 |
| 2. 胎児医療の現状..... | 左合治彦 | 16 |
| 3. 成長発達の仕組み..... | 井ノ口美香子 | 22 |

II. 新生児疾患

- | | | |
|-------------------------------------|--------|-----|
| 1. 胎児炎症反応症候群..... | 中村利彦 | 30 |
| 2. 双胎間輸血症候群..... | 与田仁志 | 37 |
| 3. Small for gestational age 児..... | 中野有也 | 42 |
| 4. 超低出生体重児, 超早産児..... | 平野慎也 | 47 |
| 5. 胎児水腫..... | 雪竹義也 | 54 |
| 6. 低酸素性虚血性脳症..... | 新宅治夫 | 58 |
| 7. 新生児発作 (新生児けいれん)..... | 杉山裕一朗 | 63 |
| 8. 頭蓋内出血—脳室内出血, 分娩外傷を含めて..... | 白木杏奈・他 | 69 |
| 9. 脳室周囲白質軟化症..... | 川瀬恒哉 | 75 |
| 10. 呼吸窮迫症候群..... | 大西健仁 | 79 |
| 11. 新生児一過性多呼吸..... | 松本 敦 | 85 |
| 12. 胎便吸引症候群..... | 松崎陽平 | 88 |
| 13. 先天性横隔膜ヘルニア..... | 越智崇徳・他 | 92 |
| 14. 慢性肺疾患..... | 宮原直之・他 | 97 |
| 15. 気胸, エアリーク..... | 長 和俊 | 104 |
| 16. 喉頭軟化症..... | 長谷川久弥 | 107 |
| 17. 気管・気管支軟化症..... | 長谷川久弥 | 110 |
| 18. 新生児遷延性肺高血圧症..... | 山本 裕 | 113 |
| 19. 未熟児動脈管開存症..... | 豊島勝昭 | 119 |
| ★新生児・乳児消化管アレルギー⇒「VII. アレルギー」 | | |
| 20. 新生児消化管穿孔..... | 福本弘二 | 123 |
| 21. 乳び胸水, 乳び腹水..... | 和田友香 | 128 |
| 22. 静脈栄養関連新生児胆汁うっ滞 (腸管不全関連肝障害)..... | 和田 基・他 | 132 |
| 23. 早産児骨減少症..... | 河井昌彦 | 137 |
| 24. 新生児低血糖・高血糖..... | 水本 洋 | 141 |
| 25. 新生児高ビリルビン血症..... | 京野由紀・他 | 146 |
| 26. 新生児出血性疾患..... | 西久保敏也 | 150 |

27. 未熟児網膜症.....	福嶋葉子	157
28. 新生児敗血症.....	大木康史	161
29. 母子感染症—先天性サイトメガロウイルス感染症を中心に.....	戸石悟司	166

Ⅲ. 染色体異常, 先天異常

1. マイクロアレイ染色体検査.....	山本圭子・他	174
2. Down 症候群.....	小野正恵	182
3. Turner 症候群.....	井ノ口美香子	188
4. Klinefelter 症候群.....	柴田浩憲・他	193
5. 4p モノソミー症候群.....	二宮伸介	196
6. 5 番染色体異常.....	島袋林秀・他	199
7. Waardenburg 症候群.....	松永達雄	203
8. Pallister-Killian 症候群.....	山田茉未子	206
9. 13 トリソミー症候群.....	西 恵理子	209
10. 14 番染色体インプリンティング異常症 —Kagami-Ogata 症候群, Temple 症候群.....	鏡 雅代	214
11. 18 番染色体異常症.....	阪下達哉・他	219
12. Angelman 症候群.....	大橋博文	223
13. Prader-Willi 症候群.....	齋藤伸治	226
14. 先天性風疹症候群.....	山中美智子	230
15. 胎児性アルコール症候群および胎児性アルコールスペクトラム症.....	沼部博直	234
16. Sotos 症候群.....	清水健司	238
17. Rubinstein-Taybi 症候群.....	小崎里華	242
18. Brachmann-de Lange 症候群.....	二川弘司・他	245
19. RAS/MAPK 症候群—Noonan 症候群, Costello 症候群, cardio-facio-cutaneous (CFC) 症候群.....	新堀哲也	248
20. Treacher Collins 症候群.....	長谷川結子	255
★神経管奇形⇒病態生理 3 [Ⅲ. 神経疾患]		
21. X 連鎖知的発達症.....	高野亨子	258
22. 歌舞伎症候群.....	黒田友紀子	261
23. Silver-Russell 症候群.....	山澤一樹	264
24. 頭蓋骨縫合早期癒合症.....	坂口友理	268
25. EEC 症候群.....	小崎里華	271
26. 22q11.2 欠失症候群.....	前田 潤	274
27. Goldenhar 症候群.....	渡邊順子	279
28. Williams 症候群.....	粟屋智就	282

29. Smith-Magenis 症候群	稲葉美枝・他	285
30. 胎児ヒダントイン症候群および胎児バルプロ酸症候群.....	渡邊順子	289
31. 性腺無形成, 性腺異形成	本田美紗・他	292
32. Smith-Lemli-Opitz 症候群	岡本伸彦	296
33. CHARGE 症候群.....	川目 裕	300
34. Ehlers-Danlos 症候群, Marfan 症候群	森崎裕子	304

IV. 内分泌疾患

1. 成長ホルモン分泌不全性低身長症	松井克之	310
2. SGA 性低身長症	森岡一朗	316
3. 複合型下垂体機能不全	伊達木澄人	321
4. 下垂体性巨人症	高橋郁子	326
5. SHOX 異常症	深見真紀	330
6. 中枢性尿崩症.....	室谷浩二	335
7. 間脳症候群	小山さとみ	342
8. Kallmann 症候群, 中枢性性腺機能不全	佐藤直子	345
9. SIADH, CSWS.....	伊藤純子	356
10. 本態性高ナトリウム血症	宇都宮朱里	362
11. 思春期早発症.....	都 研一	366
12. McCune-Albright 症候群	佐野伸一朗	372
13. 体質性思春期遅発症.....	水野晴夫	376
14. 先天性甲状腺機能低下症	鳴海覚志	381
15. 慢性甲状腺炎.....	春名英典	387
16. SITSH (TSH 不適切分泌症候群)	鬼形和道	392
17. 甲状腺機能亢進症	宮田市郎	396
18. 原発性副甲状腺機能低下症.....	藤本正伸・他	402
19. 偽性副甲状腺機能低下症.....	皆川真規	409
20. 原発性副甲状腺機能亢進症.....	有安大典	415
21. 先天性副腎過形成症.....	藤澤泰子	420
22. ACTH 不応症, 先天性副腎低形成.....	田島敏広	426
23. 原発性アルドステロン症	天野直子	431
24. 偽性低アルドステロン症	藤原幾磨	435
25. Addison 病	鈴木 滋	440
26. Cushing 症候群.....	内木康博	444
27. 褐色細胞腫	長崎啓祐	449
28. 性分化疾患	桐野 玄・他	454

29. 原発性性腺機能低下症	石井智弘	462
30. Testotoxicosis (familial male-limited precocious puberty)	濱島 崇	468
31. Childhood cancer survivors (CCS) と内分泌異常	三善陽子・他	473

V. 腎・泌尿器疾患

1. 蛋白尿	黒木 純・他	480
2. 繊毛病	榊原菜々・他	484
3. 急性糸球体腎炎	五十嵐 徹	491
4. 紫斑病性腎炎	高橋弘典	495
5. 溶血性尿毒症症候群	櫻谷浩志	500
6. 非典型溶血性尿毒症症候群	澤井俊宏	505
7. 急速進行性糸球体腎炎	三輪沙織・他	511
8. 膜性増殖性糸球体腎炎・C3腎症	川崎幸彦	516
9. 膜性腎症	田中 完	522
10. 巣状分節性糸球体硬化症	張田 豊	526
11. IgA腎症, メサングウム増殖性糸球体腎炎	横山忠史・他	531
12. 先天性・乳児ネフローゼ症候群	綾 邦彦	538
13. ステロイド感受性・依存性ネフローゼ症候群	藤永周一郎	544
14. ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群	服部元史	550
15. Alport 症候群	中西浩一	555
16. 尿路感染症	木全貴久	561
17. 膀胱尿管逆流, 逆流性腎症	松本富美	566
18. 先天性腎尿路異常	新村文男	571
19. 水腎症	池住洋平	579
20. Dent 病	平本龍吾	584
21. 腎性低尿酸血症	田中一樹	588
22. 腎性尿崩症	清水順也	593
23. 腎・尿路結石	宮原宏幸・他	598
24. シスチン尿症	小川哲史	601
25. 高カルシウム尿症	日比野 聡	605
26. Bartter 症候群, Gitelman 症候群	三浦健一郎・他	612
27. Fanconi 症候群	郭 義胤	619
28. 尿細管性アシドーシス	森本哲司	625
29. 間質性腎炎	杉本圭相	632
30. 急性腎障害	藤丸季可	638
31. 慢性腎臓病	濱崎祐子	645

32. 腎性高血圧	西 健太朗・他	653
33. 夜尿症	池田裕一	659
34. 神経因性膀胱	河内明宏・他	663

VI. 免疫不全

1. 易感染性	山田雅文	668
2. 二次性免疫不全症	高田英俊	674
3. 免疫不全症の検査手順	岡本圭祐	679
4. 重症複合免疫不全症	山下 基	689
5. 複合免疫不全症	笹原洋二	695
6. Wiskott-Aldrich 症候群	今井耕輔	702
7. DNA 損傷応答異常症—毛細血管拡張性運動失調症	宮本智史	710
8. 高 IgE 症候群	柳町昌克・他	716
9. 胸腺欠損を伴う疾患	本田吉孝	722
10. B 細胞欠損症	石村匡崇	726
11. 分類不能型免疫不全症	大西秀典・他	730
12. 免疫グロブリンクラススイッチ異常症 (高 IgM 症候群)	關中悠仁・他	735
13. IgG サブクラス欠損症および IgA 欠損症	加藤健太郎・他	739
14. 家族性血球貪食性リンパ組織球症	江口克秀・他	744
15. EBV に対する脆弱性を示す疾患群		
—X 連鎖リンパ増殖症候群を含めて	金兼弘和・他	749
16. 自己免疫性リンパ増殖症候群	松田裕介・他	753
17. 炎症性腸疾患を伴う免疫不全症	竹内一朗	758
18. 好中球減少症および白血球接着異常症	河合利尚	764
19. 慢性肉芽腫症	村松秀城	769
20. 自然免疫系異常：メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	岡田 賢	773
21. 自然免疫系異常：ウイルスあるいは細菌に対する脆弱性	井上健斗・他	777
22. 自然免疫系異常：真菌に対する脆弱性		
—慢性皮膚粘膜カンジダ感染を含めて	坂田園子・他	783
23. 自己炎症性疾患：Type I インターフェロノパチー	宮本尚幸・他	787
24. 自己炎症性疾患：インフラマソームの異常	西小森隆太・他	794
25. 自己炎症性疾患：インフラマソーム以外の異常	井田弘明	800
26. 補体系の異常	日浦惇貴・他	804
27. NFκB 関連異常症	満生紀子	809
28. 新しく報告された免疫不全症：IUIS2021	岡野 翼	814

VII. アレルギー疾患

1. 特異的 IgE 抗体測定の意義とその限界 近藤康人 820
2. 昆虫アレルギー 平田博国・他 826
3. ラテックスアレルギー 矢上晶子 830
4. 蕁麻疹 水野隼登・他 834
5. 気管支喘息 八木久子・他 838
6. アトピー性皮膚炎 川口明日香 843
7. アレルギー性鼻炎 櫻井大樹 849
8. 食物アレルギー 柳田紀之 853
9. アナフィラキシー 松原知代 861
10. 新生児・乳児食物蛋白誘発胃腸症
(新生児・乳児消化管アレルギー) 豊國賢治・他 868
11. アレルギー性結膜疾患 高村悦子 873

VIII. リウマチ性疾患とその周辺疾患

1. リウマチ熱，溶連菌感染後反応性関節炎 阿久津裕子 878
2. 若年性特発性関節炎 宮前多佳子 883
3. 全身性エリテマトーデス 清水正樹 892
4. 若年性皮膚筋炎，若年性多発性筋炎 森 雅亮 900
5. 若年性強皮症 山口賢一 907
6. IgA 血管炎 (Henoch-Schönlein 紫斑病) 毛利万里子 913
7. 川崎病 寺西見春・他 917
8. Stevens-Johnson 症候群 藤山幹子 924
9. 抗リン脂質抗体症候群 渥美達也 927
10. 混合性結合組織病 金城紀子 932
11. Sjögren 症候群 井上祐三朗 938
12. Behçet 病 岡本奈美 942
- ★自己炎症性症候群⇒「VI. 免疫不全」
13. マクロファージ活性化症候群 伊藤秀一 950
14. 高安動脈炎 金子詩子 956
15. 新生児ループス 金子修也 960
16. 若年性線維筋痛症 小林法元 965
17. 薬剤投与に伴う免疫反応ーサイトカイン放出症候群，
免疫チェックポイント阻害薬に伴う有害事象 佐々木健太・他 969

IX. 中毒

1. 小児の中毒事故	池田弘人	976
2. 異物誤飲を疑う症状	坂本昌彦	979
3. 解熱・鎮痛薬—アセトアミノフェン, イブプロフェン, サリチル酸	角山泰一朗	984
4. 抗てんかん薬.....	加納誠也	991
5. テオフィリン中毒, テオフィリン関連けいれん	福田光成	997
6. 海洋危険生物.....	佐藤浩信	1001
7. 重金属・有機溶剤中毒.....	津田洋子	1009
8. 有毒植物.....	満保直美	1014
9. ハチ毒.....	藤原直樹	1023
10. 殺虫剤, 除草剤, 防腐剤	西 竜一	1026
11. エタノール, メタノール, エチレングリコール	中澤佳穂子	1032
12. タバコ誤飲, ニコチン中毒	竹内慎哉	1038
13. 有毒ガス	片山祐介	1042

X. 事故

1. 子どもの傷害予防—Injury Alert (傷害速報) の意義と課題	山中龍宏	1048
2. 頭部外傷—虐待による乳幼児頭部外傷を含めて.....	宇佐美憲一	1053
3. 気道異物, 窒息.....	田村卓也	1057
4. 消化管異物.....	江花 涼・他	1062
5. 熱傷.....	池山由紀	1066
6. 低体温, 凍傷.....	中林洋介	1072
7. 熱中症.....	神菌淳司	1079
8. 溺水.....	辻 聡	1085
9. 小児スポーツ外傷, スポーツ障害.....	浦島 崇	1089

Key Words Index.....	1095
----------------------	------

(以下続刊)

雑誌「小児内科」54巻(2022年)増刊号

小児疾患診療のための病態生理3 改訂第6版

- | | |
|------------|---------------------|
| I. 総論 | V. 骨・運動器疾患 |
| II. 先天代謝異常 | VI. 発達障害, 心身症, 精神疾患 |
| III. 神経疾患 | VII. 血液・腫瘍性疾患 |
| IV. 筋疾患 | VIII. 境界領域疾患 |