

目次

本書の読み方	iv
カラー口絵	xii

第1章 新生児疾患

1

1-1 総論	3	1-8 感染症	34
1 サーファクタント発見のきっかけ	3	1 新生児髄膜炎	34
2 新生児の定義	4	2 新生児クラミジア肺炎	34
3 新生児のバイタルサイン	4	3 B群溶血性レンサ球菌感染症	34
1-2 新生児仮死	10	4 サイトメガロウイルス感染症	36
1 新生児仮死の主な原因	10	1-9 血液疾患	39
2 胎児ジストレスと新生児仮死の違い	10	1 ビタミンK欠乏症に基づく新生児出血性疾患...	39
1-3 新生児黄疸	14	2 多血, 貧血	40
1 新生児におけるビリルビン代謝のしくみ	14	3 未熟児貧血	41
2 強い黄疸の出現	14	1-10 消化器疾患	42
3 黄疸が強くなる病態	14	1 先天性食道閉鎖症	42
1-4 急性の呼吸促進をきたす病態・疾患	16	2 先天性十二指腸閉鎖症	43
1 呼吸窮迫症候群	17	3 腸管閉鎖	43
2 胎便吸引症候群	18	4 新生児特発性胃穿孔・破裂	44
3 新生児一過性多呼吸	20	5 臍帯ヘルニア, 腹壁破裂	45
4 無呼吸症候群	20	6 Hirschsprung病 先天性巨大結腸症, 腸管無神経節症	45
1-5 慢性肺疾患	22	7 腸回転異常症	48
1 気管支肺異形成	22	8 腸閉塞 イレウス	49
2 Wilson-Mikity症候群	22	9 鎖肛	49
3 肺出血	23	10 新生児壊死性腸炎	50
4 気胸, 気縦隔	24	1-11 神経疾患	52
5 先天性横隔膜ヘルニア	24	1 新生児けいれん	52
1-6 循環器疾患	27	2 頭蓋内出血	52
1 動脈管開存症	27	3 分娩外傷	53
2 新生児持続性肺高血圧症	27	a 産瘤	53
1-7 代謝疾患	30	b 頭血腫	53
1 高ビリルビン血症	30	c 腕神経叢麻痺	53
2 新生児低血糖症	32	d 横隔膜麻痺	53
3 低カルシウム血症, 新生児テタニー	33		

e 顔面神経麻痺	54	6 脳室内出血	55
4 神経管閉鎖不全	54	7 未熟児網膜症	55
5 胎内感染による脳障害	55	8 胎児水腫	55

第2章 循環器疾患

57

2-1 総論	59	7 左心低形成症(候群).....	74
1 正常の心臓	59	8 Fallot 四徴症	74
2 先天性心疾患	59	9 心室中隔欠損症	81
a 心血管系の発生と異常	59	10 心房中隔欠損症	86
b 心奇形と次の子どもへの影響	62	11 心内膜床欠損症	90
c 心不全をきたす先天性心疾患	63	12 肺動脈弁狭窄症	91
3 チアノーゼ	64	13 大動脈弁狭窄症	95
a チアノーゼとは	64	14 大動脈縮窄症	95
b チアノーゼの出現時期と疾患	64	15 静脈性こま音	95
c チアノーゼ性心疾患の合併症	65	16 原発性肺高血圧症	95
4 血流異常	65	17 不整脈	96
a 血流異常とは	65	a 徐脈性不整脈	96
b 肺血流の増加と減少	65	b 心室性期外収縮	96
5 検査	66	c 上室性期外収縮	96
a 血圧	66	d 1度および2度房室 AV ブロック	96
b 心電図	66	e 3度 完全 房室ブロック	97
c 心臓カテーテル検査	67	18 QT 延長症候群	100
2-2 各論	68	19 Marfan 症候群	100
1 完全大血管転位症	68	20 発作性上室性頻拍症	101
2 両大血管右室起始症	70	21 感染性心内膜炎	102
3 総肺静脈還流異常症	71	22 心内膜線維硬性症	102
4 Ebstein 奇形	72	23 起立性調節障害	106
5 三尖弁閉鎖症	72	24 心筋症	106
6 動脈管開存症	73	25 ウイルス性心筋炎	107

第3章 神経疾患

113

3-1 総論	115	d 脳の解剖と局所症状	117
1 脳の構造	115	e 髄液の流れと疾患	119
a 脳と発達	115	2 神経の構造	120
b 脳の発生と疾患	116	a 神経の組織	120
c 出生後における脳の変化	117	b 血液脳関門	121

c 髄鞘化の起こる理由	121	12 憤怒けいれん 泣き入りひきつけ	141
d 末梢神経の再生	123	3-3 神経・皮膚症候群(母斑症).....	143
3 脳波	123	1 結節性硬化症	143
3-2 けいれん性疾患	127	2 Sturge-Weber 症候群	144
1 熱性けいれん	127	3 神経線維腫症 型	144
2 無熱性けいれん	127	3-4 その他	147
3 てんかん	129	1 Guillain-Barré症候群	147
4 大田原症候群	132	2 急性小児片麻痺	147
5 West 症候群 點頭てんかん	133	3 もやもや病	148
6 Lennox-Gastaut 症候群	136	4 Bell 麻痺	148
7 Roland てんかん	136	5 交代性片麻痺	151
8 大発作	136	6 反対側片麻痺	151
9 欠神発作	137	7 急性小脳失調症	152
10 複雑部分発作, 側頭葉てんかん	137	8 眼球クローヌス多発ミオクローヌス症候群	153
11 ミオクロニー発作	140	9 急性散在性脳脊髄炎	154
a 乳児良性ミオクロニー	140	10 横断性脊髄炎	154
b 定型ミオクロニーてんかん	140	11 毛細血管拡張性運動失調症	154
c 乳児重症ミオクロニーてんかん	140	12 Chiari 奇形	157
d 若年性ミオクロニーてんかん	140	13 脳炎・脳症	157
e 進行性ミオクロニーてんかん	141	14 感染症	157

第4章 運動器疾患

159

4-1 総論	161	6 先天性ミオパチー	169
4-2 各論	162	7 先天性筋ジストロフィー(福山型).....	169
1 Werdnig-Hoffmann 病	162	8 ミトコンドリア(脳)筋症	170
2 重症筋無力症	163	9 Ehlers-Danlos 症候群	171
3 乳児ボツリヌス症	165	10 骨形成不全症	172
4 進行性筋ジストロフィー	166	11 軟骨無形成症	172
a Duchenne 型進行性筋ジストロフィー	166	12 Perthes 病.....	173
b Becker 型進行性筋ジストロフィー	168	13 周期性四肢麻痺	173
5 筋強直 緊張 性ジストロフィー	168		

第5章 血液疾患

175

5-1 総論	177	b 赤血球	177
1 血液の役割	177	c 血小板	178
a 白血球	177	2 血液の基準値	178

3 造血の場所と過程	178	5-3 赤血球の異常を示す疾患	206
4 血液分化の異常とその疾患	179	1 再生不良性貧血	206
5-2 白血球の異常を示す疾患	182	2 赤芽球癆	208
1 小児白血病	182	3 発作性夜間ヘモグロビン尿症	208
a 白血病の型と予後	184	4 貧血	208
2 悪性リンパ腫	198	a 貧血の分類	208
a 悪性リンパ腫の分類と予後	199	5-4 血小板の異常を示す疾患	215
3 白血球減少症	202	1 特発性血小板減少性紫斑病	215
a 小児の好中球減少症	202	2 Kasabach-Merritt 症候群	216
b 自己免疫性好中球減少症	202	5-5 凝固異常を示す疾患	218
c 周期性好中球減少症	203	1 血友病	218
d 重症先天性好中球減少症	203	2 ビタミン K 欠乏症	219
e Shwachman-Diamond 症候群	203	3 von Willebrand 病	220
4 Langerhans 組織球症	203		

第 6 章 小児悪性腫瘍

225

6-1 総論	227	b 小脳星細胞腫	248
6-2 年少児に多い腫瘍	230	c 橋膠腫	248
1 神経芽細胞腫	230	d 脳室上衣腫	251
2 Wilms 腫瘍	238	e テント上星細胞腫	251
3 肝芽細胞腫	239	f 頭蓋咽頭腫	251
4 奇形腫	241	g 松果体腫瘍	252
6-3 年長児以降に多い腫瘍	245	6-4 その他	254
1 悪性リンパ腫	245	1 骨腫瘍	254
2 小児脳腫瘍	245	2 網膜芽細胞腫	254
a 髄芽細胞腫	247	3 軟部組織腫瘍	255

第 7 章 遺伝，染色体・先天性代謝異常

261

7-1 遺伝疫学	263	8 variable number of tandem repeat (VNTR), 高頻度反復配列 (microsatellite)	273
1 Human Genome Project	263	9 染色体の組み換え	274
2 遺伝と疾患発生	266	10 疾患家族内集積測定	275
3 Mendel 第 1 の法則	267	7-2 遺伝性疾患・染色体異常	280
4 Mendel 第 2 の法則	268	1 常染色体異常	280
5 Hardy-Weinberg の法則	268	a Down 症候群	280
6 遺伝子と染色体の構造	272	b 18 trisomy	281
7 一塩基多型	273		

c 13 trisomy	281	2 フェニルケトン尿症	289
2 性染色体異常	281	3 メープルシロップ尿症	289
a Turner 症候群	281	4 ホモシスチン尿症	290
b Klinefelter 症候群	282	5 ガラクトース血症	291
c 脆弱エックス症候群	283	6 von Gierke 病	292
3 その他	284	7 Gaucher 病	293
a 猫鳴き症候群	284	8 Niemann-Pick 病	295
b Prader-Willi 症候群	284	9 Tay-Sachs 病	295
c CATCH22 症候群	284	10 異染性白質ジストロフィー	295
d Angelman 症候群	285	11 副腎(脳)白質ジストロフィー	296
e Cornelia de Lange 症候群	285	12 Krabbe 病	297
f EEC 症候群	285	13 Fabry 病	297
g Pierre-Robin 症候群	285	14 Wilson 病 肝レンズ核変性症	299
h Apert 症候群	286	15 ムコ多糖症	299
i Rett 症候群	286	16 Lesch-Nyhan 症候群	301
7-3 先天性代謝異常	287		
1 総論	287		

第8章 内分泌疾患

305

8-1 総論	307	3 偽性副甲状腺機能低下症	324
1 下垂体	307	4 偽性偽性副甲状腺機能低下症	324
2 甲状腺, 副甲状腺	309	8-5 副腎疾患	325
3 副腎	309	1 先天性副腎皮質過形成症	325
4 睪 嚢	310	8-6 性腺疾患	329
8-2 下垂体疾患	312	1 性早熟症 思春期早発症	329
1 成長ホルモン分泌不全性低身長症	312	2 性腺機能低下症	330
2 尿崩症	315	a 特発性(体質性)思春期遅発症	330
8-3 甲状腺疾患	319	b 低ゴナドトロピン性性腺機能障害	330
1 クレチン症	319	c 高ゴナドトロピン性性腺機能障害	331
2 Basedow 病	321	8-7 糖代謝疾患	333
3 慢性甲状腺炎 橋本病	322	1 インスリン依存性糖尿病(1型糖尿病)	333
8-4 副甲状腺疾患	323	2 インスリン非依存性糖尿病(2型糖尿病)	335
1 原発性副甲状腺機能亢進症	323	3 アセトン血性嘔吐症	337
2 原発性副甲状腺機能低下症	323	4 単純性肥満	339

9-1 総論	345	5 膜性増殖性糸球体腎炎	355
1 尿の生成	345	6 急速進行性糸球体腎炎	356
a ネフロンの構造	345	7 IgA 腎症	356
b 糸球体	345	8 紫斑病性腎炎	357
c 糸球体の毛細血管内構造	345	9 家族性・遺伝性腎炎	359
d 近位尿細管	345	10 腎發育不全	359
e Henle 係蹄	345	11 低形成腎	360
f 遠位尿細管	345	12 尿管異所開口	360
g 集合管	346	13 尿細管性アシドーシス	360
9-2 各論	347	a 近位型 RTA	360
1 急性糸球体腎炎	347	b 遠位型 RTA	361
2 ネフローゼ症候群	351	c 高カリウム性 RTA	361
3 微小変化群	353	14 尿路感染症	361
4 膜性腎症	355	15 膀胱尿管逆流	362

10-1 総論	369	10-3 細胞性免疫不全症	375
1 免疫細胞の成熟と分化	369	1 重症複合免疫不全症	375
10-2 液性免疫不全症	372	2 DiGeorge 症候群	376
1 伴性劣性無ガンマグロブリン血症	372	3 Wiskott-Aldrich 症候群	377
2 分類不能型免疫不全症	372	4 毛細血管拡張性失調症	377
3 高IgM 症候群	372	10-4 好中球機能不全症	378
4 IgA 欠損症	373	1 慢性肉芽腫症	378
5 IgG サブクラス欠損症	374	2 Chédiak-Higashi 症候群	379
6 乳児一過性低ガンマグロブリン血症	374	3 高IgE 症候群	380
あとがき	382		
欧文索引	388		
和文索引	395		