

染色体異常をもつ子ども

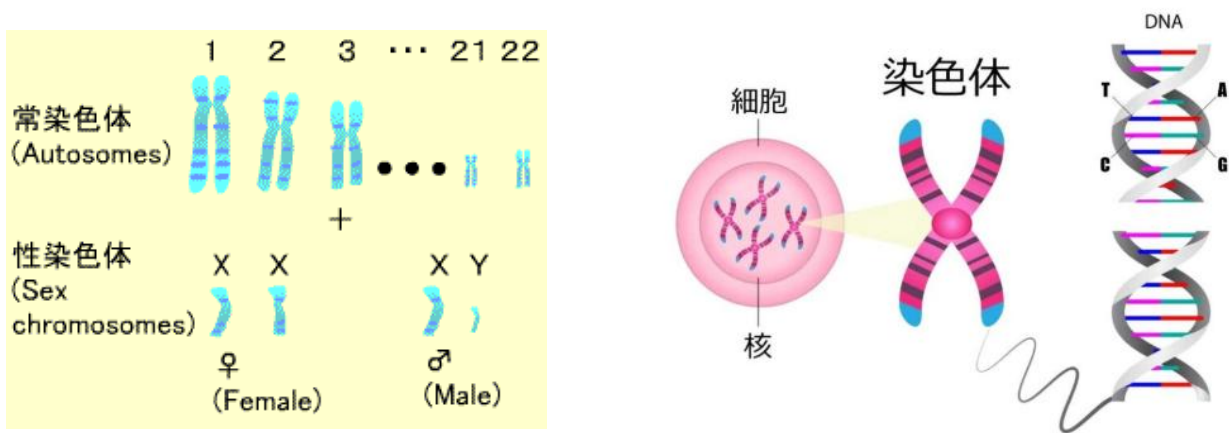
1. 核と遺伝情報のおさらい

1) 染色体

核内には、**23 対**（46 本）の「染色体」が存在する。うち、**1 対は性染色体**とよばれ、男性は X と Y の、女性は X と X の性染色体をもつ。

2) DNA

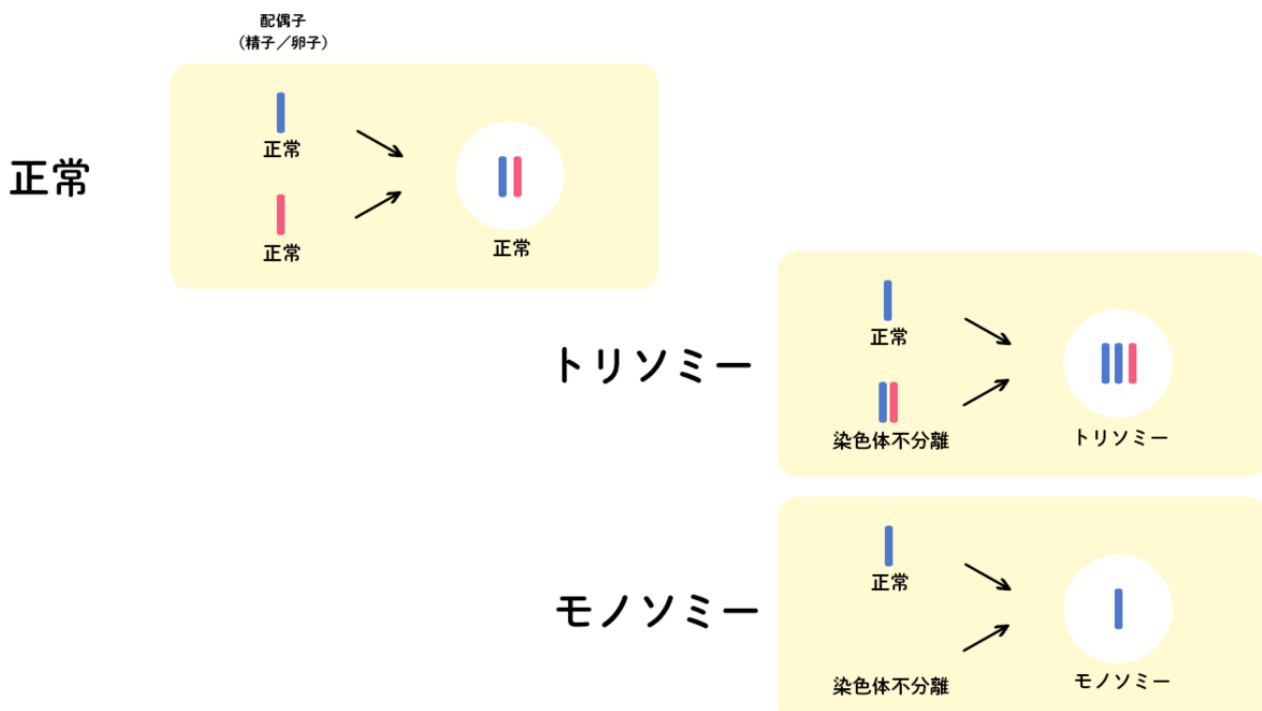
染色体を形作るものが DNA であり、DNA はさらに**アデニン、グアニン、シトシン、チミン**の4つの塩基からなる。これらの塩基の並び順序（塩基配列）によって、遺伝情報が決定される。



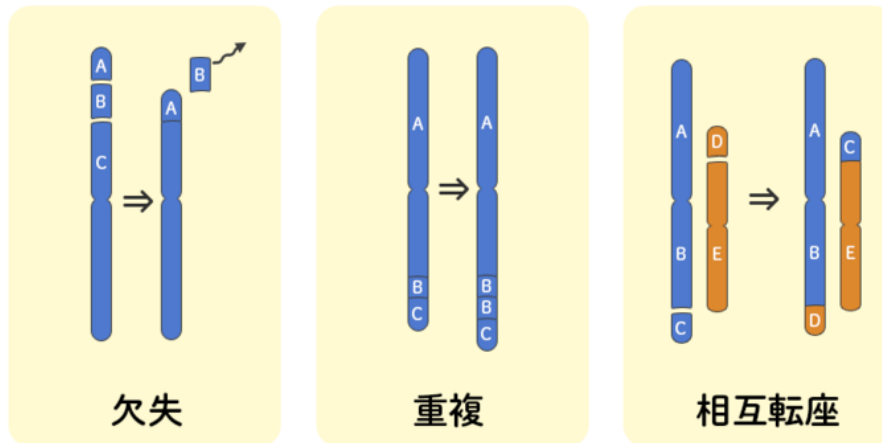
2. 染色体異常とは・・・

1) 数の異常による染色体異常

・通常は 2 本で 1 組になっている染色体の数が**増減**する



2) 構造の異常による染色体異常…染色体の一部が欠けるなど、構造に関する異常



●構造異常が起こる原因：

- 精子や卵子、受精卵が発生していく過程で新しくできる場合
- 両親が持つ構造異常が遺伝する場合
- 染色体は両親から受け継ぐが、必ずしも遺伝によるものではない。
- 両親の染色体が正常でも、卵子や精子が形成される、また受精卵が形成される過程の中で突然変異が生じ、染色体異常が起こることがしばしばある。

3. 染色体異常の種類

1) 常染色体異常症

- 本数や一部領域の増減により、トリソミー（重複）やモノソミー（欠失）を引き起こす。
- 常染色体異常は、それぞれ特徴的症状を持つが、一方成長と発達の遅れ、さまざまな疾患や合併症を持ちやすいことなどが共通点である。

2) 性染色体異常症

- XやYが1本多い、少ない、あるいは欠損しているなどが原因で起こる。
- ターナー症候群（X染色体が1本のみ）、クラインフェルター症候群（XXY）など。
- 常染色体異常ほど重篤な疾患や合併症を有するケースは少なく、通常の学校生活や社会生活を送っている人も多くみられる。

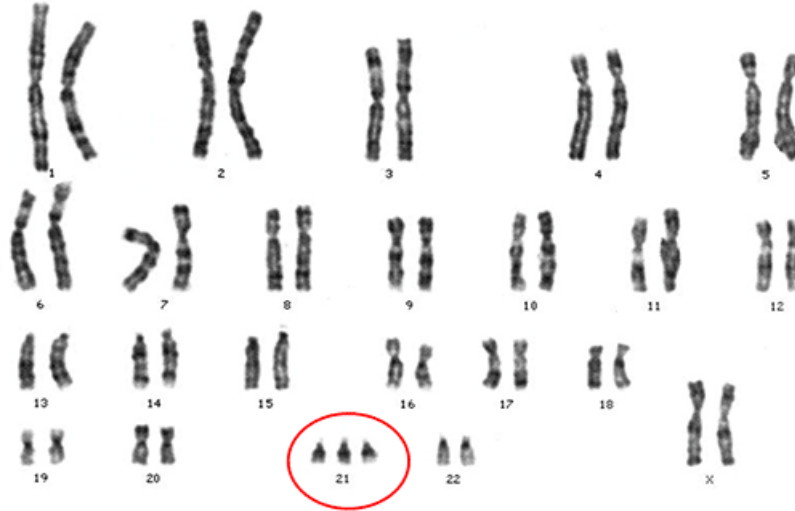
【常染色体異常：ダウン症候群】



1. 概要

- 21番染色体の過剰（トリソミー：同じ染色体が3本あり、計47本）である。

※ 正常は22対（44本）の常染色体と、1対（2本）の性染色体で、計46本である



- トリソミーの過剰染色体の多くが**母親由来**であり、母親の妊娠年齢の高まりとともに発症率が高まる。
- 1000人に1人の割合で見られる。

2. 症状

【顔貌】鼻根部が低い**鞍鼻**（あんび）、**瞼裂斜上**（けんれつしゃじょう）

半月状の**内眼角贅皮**（ないがんかくぜいひ）、**巨舌**

【身体】筋トーン（筋緊張）の**低下**、関節の過伸展、**低身長**

【発達】**精神運動発達遅滞**、**言語発達遅延**

【臓器】先天性**心疾患**、**臍ヘルニア**、**十二指腸狭窄**、**白血病**



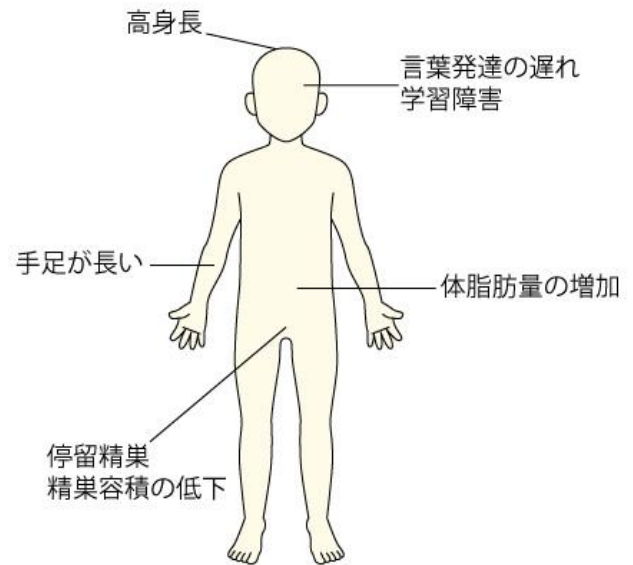
（治療）

- ダウン症候群は**染色体異常**が原因であり、染色体を根本的に治療する方法はない。
- 成長や発達、各種合併症に対して多方面の診療科の医師と連携しながら必要に応じた治療やサポートが行われる。

【性染色体異常】

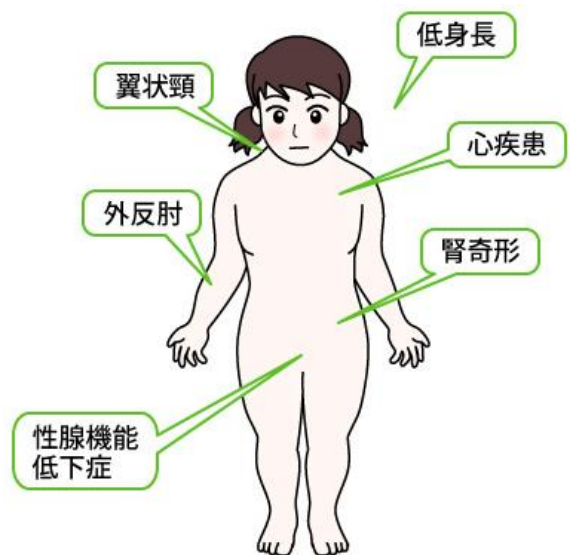
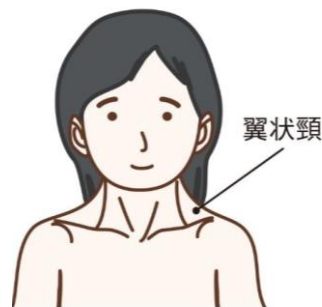
1. クラインフェルター症候群

- 過剰な X 染色体を有する男性である。
 - 1200 人に 1 人の割合で発症する。
- (症状)
- 【生殖器】小陰茎、精巣の萎縮、無精子症
- 【身体】高身長、やせ型、女性化乳房
- 【発達】精神発達遅滞、行動異常
- (治療)
- 小児期には言語療法
 - 青年期から生涯にわたるテストステロン補充療法



2. ターナー症候群

- X 染色体の欠如 (45X0 : Xモノソミー) した女性の性腺機能不全症である。
- (症状)
- 【生殖器】2 次性徴がない、小児様の性器、無月経、血中下垂体ゴナドトロピンの著増
- 【身体】翼状頸、手背・足背のリンパ浮腫、低身長、外反肘



(治療)

- 心臓の異常の外科的修復
- 成長ホルモン療法
- エストロゲン療法

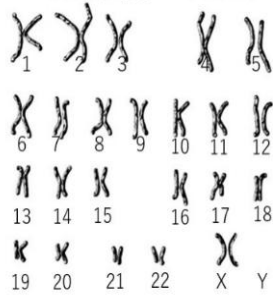
3. 血友病

※血友病に関しては、「血液・造血器に障害がある子ども」で詳しく学習します。

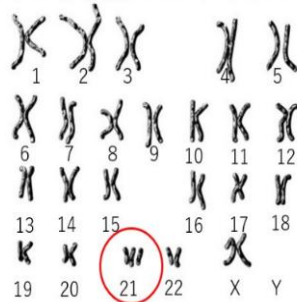
●染色体比較



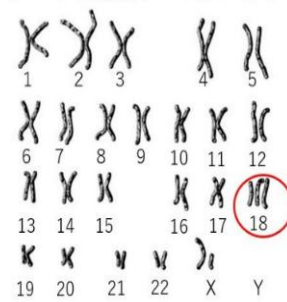
正常女児：46XX



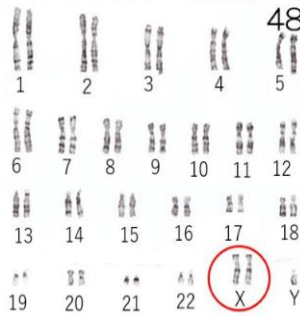
ダウン症候群：21トリソミー



エドワード症候群：18トリソミー

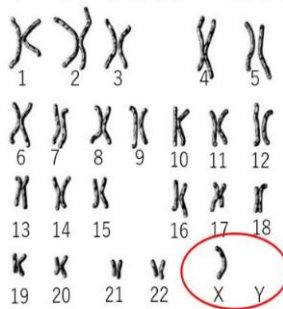


クラインフェルター症候群：47XXY



48XXXXY

ターナー症候群：45XO



❀MEMO❀

低出生体重児の疾患の症状と治療

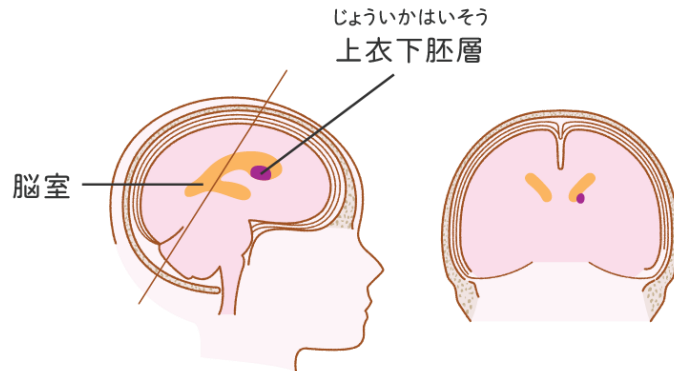
●低出生体重児：出生体重 **2500 g** 未満

【脳室内出血（IVH）】

・脳室内出血を認めるのは、ほとんどが**極低出生体重児**（出生体重 1500 g 未満）

（原因）

・脳の**未熟性**：脳室周囲（とくに上衣下胚層）の血管構造が脆く、血流コントロール機能も未熟である。



（症状）

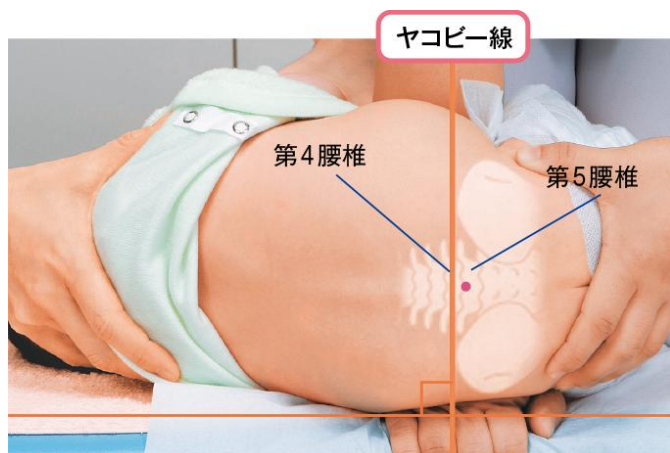
- ・軽度：変化がみられない
- ・進行すると、皮膚蒼白、大泉門の膨隆、けいれんなどがみられる
- ・ほとんどの出血は、**日齢 3** までに起こる

（検査）

- ・頭部 CT、MRI、超音波

（治療）

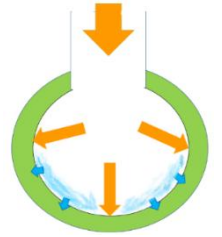
- ・輸血や強心薬の投与、人工呼吸管理などの支持療法
- ・生後 1 週間ほどして新たな出血がみられなくなった時点から、**腰椎穿刺**を繰り返して、血液で濁った髄液を排液することもある
 - 出血に伴い髄液の吸収が悪くなると水頭症が起こるため
- ・生後早期の**インドメタシン**予防投与が有効



【呼吸窮迫症候群（RDS）】



- 低出生体重児の代表的な呼吸障害
- 肺サーファクタント不足により、酸素を十分に取り入れられなくなる疾患
- ✿肺サーファクタントのおさらい
 - 肺胞内面のⅠ型肺胞上皮細胞でガス交換を行い、Ⅱ型肺胞上皮細胞で肺サーファクタントが分泌されている。
 - 肺サーファクタントによって、肺胞は広がりやすくなる。
 - 胎児の肺サーファクタントは、妊娠 34 週頃に完成する。
- ① 新生児が第一吸気を行うと、肺サーファクタントの作用で肺胞が膨らむ。
- ② 大量に流入した空気が肺胞内に残っていた肺水を肺胞細胞側に押し付ける。この圧力により、肺水が肺胞細胞に吸収される。



（原因）

- 肺サーファクタントの未熟性
- 危険因子：多胎妊娠、母体糖尿病、白人男性など

（症状）

- 呻吟¹⁾、多呼吸、陥没呼吸、チアノーゼなど
- ※1) 呻吟（しんぎん、moan）とは、苦しんでうめくこと、また、その音のこと
声門を閉めて息を吐くことで呼気時に呻き声が聞こえる呼吸障害を、呻吟呼吸という

（検査）

- 動脈血ガス分析（低酸素血症および高二酸化炭素血症）
- 胸部X線



（治療）

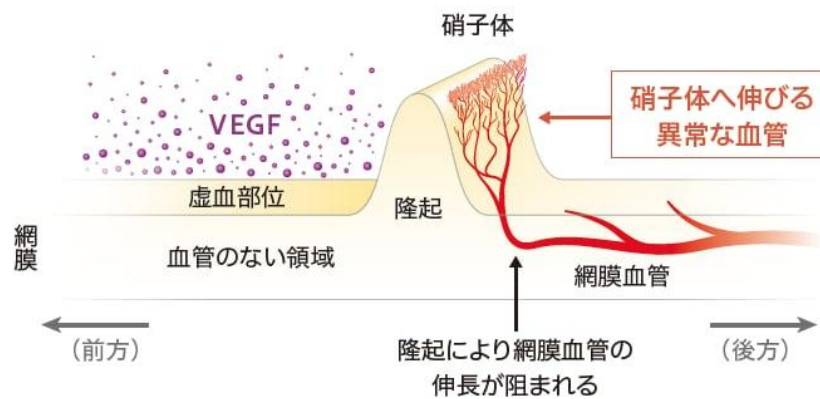
- 人工呼吸管理
- 人工肺サーファクタントを気管内に投与する

【未熟児網膜症 (ROP)】

- 未熟性が原因の網膜疾患
- 網膜の虚血に伴い、網膜組織が異常増殖する
- 長期的な視力低下や重い場合失明につながりうる疾患

(原因)

- 出生までに視神経乳頭部から網膜に向けて伸びるはずの血管が未熟であること
- ストレスにより、網膜の虚血状態がおこることも原因として考えられている



(症状)

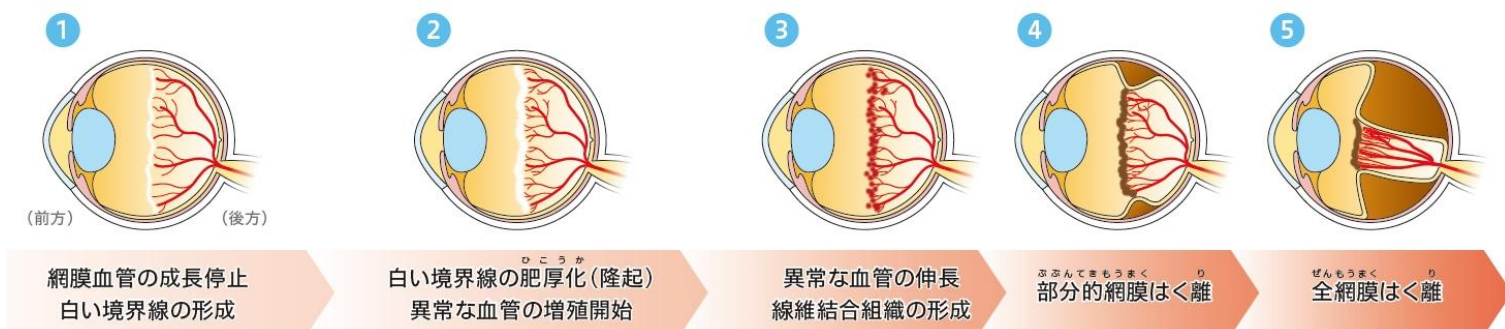
- 視力障害 (近視、乱視)
- 網膜剥離

(検査)

- 眼底検査 (生後3週ごろから)

(治療)

- レーザー光凝固：
レーザーを網膜にあてることで同部位の網膜が焼かれ、異常血管の発達が抑制される
また、病変よりも外側の血管が伸展していない網膜を熟変性させる



代謝・内分泌系に障害がある子ども

【先天性代謝異常】

・ 先天的な遺伝子変異のために**酵素**蛋白が量的・質的異常を来し、代謝産物が異常蓄積したり、欠乏したりする疾患

1. ガラクトース血症

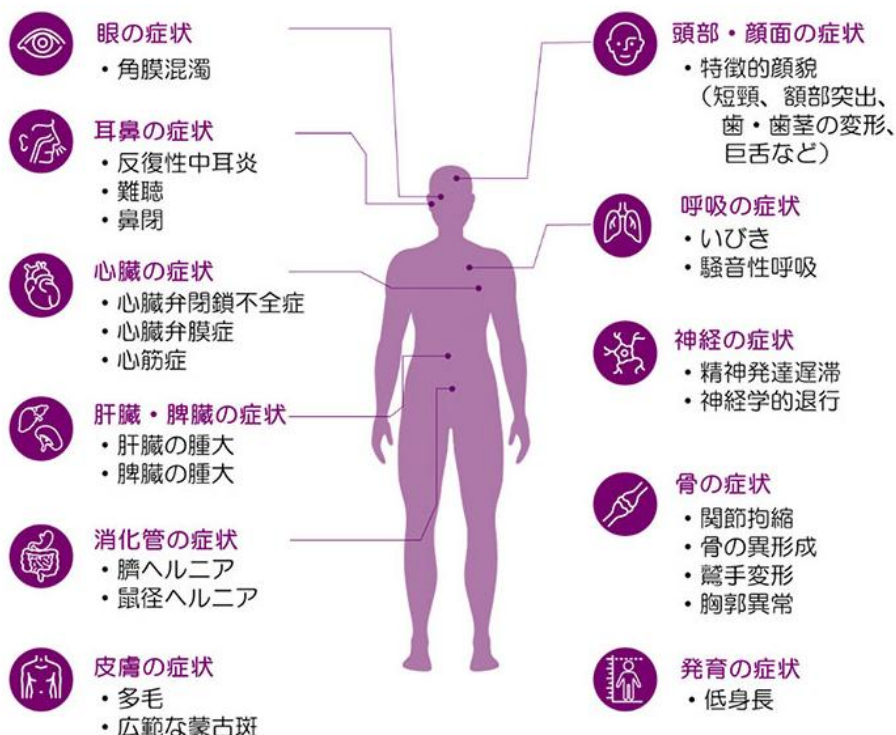
- ・ **単糖類**の代謝に関わる酵素の先天的な欠損、または活性が低下することで、ガラクトースとその代謝物が体内に異常に蓄積する疾患
- ・ 新生児期早期から不機嫌、哺乳力の低下、体重減少、嘔吐、下痢などの症状が現れる

2. 糖原病

- ・ **肝臓**や**筋肉**に多く含まれる物質である**グリコーゲン**の代謝異常症での総称
⇒肝臓や筋肉に影響する
- ・ **低血糖**、てんかん、**肝障害**、筋肉痛や横紋筋融解症

3. ムコ多糖症

- ・ **リソソーム**の中でムコ多糖が蓄積する疾患群
- ・ 欠損する酵素の違いで、Ⅰ型（ハーラー症候群）とⅡ型（ハンター症候群）に分かれる
- ・ 精神運動発達の遅れ、骨の変形、関節の異常、難聴、慢性中耳炎、**特徴的な顔貌**（大きく開いた口、大きな舌、短い首、歯の異常など）、目の異常（角膜混濁、緑内障など）、肝脾腫大、鼠径ヘルニアなど



【I型糖尿病】



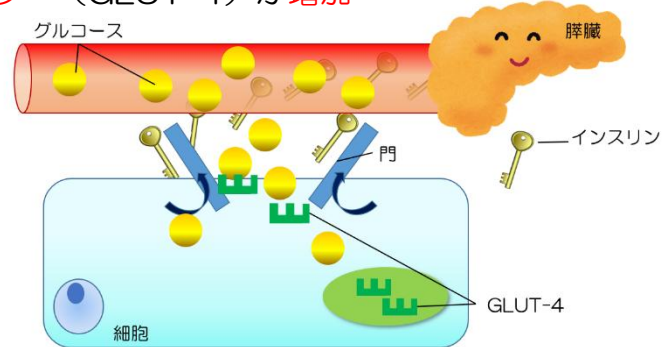
糖尿病については既習かと思しますので振り返ります！

1. 概要

- 1) **インスリン***1) **作用不足**により血液中のグルコースが細胞内で有効に利用できず、慢性的な高血糖状態となる疾患である。
- 2) 軽度の血糖上昇では自覚症状はないが、高血糖が長期間持続すると急性・慢性の様々な合併症が起こる。
- 3) 合併症により**生命に危険を及ぼす**ばかりでなく、**QOL**が著しく**低下**することがある。
* 1) インスリンは細胞のドアを開ける**鍵**のような役割を果たしている。

2. インスリンの作用

- 血糖値が上昇→**K⁺チャネル**が閉じる→**Ca²⁺チャネル**が開く→膵臓のβ細胞から**インスリン**が分泌→**グルコーストランスポーター (GLUT-4)**が増加→細胞内へグルコースが取り込まれる。



3. 分類

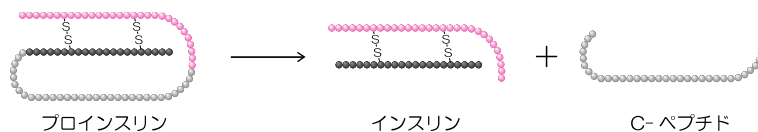
- インスリンの絶対的欠乏をきたす**1型糖尿病**と、相対的欠乏をきたす**2型糖尿病**に分類される。

	1型糖尿病	2型糖尿病
発生機序	<ul style="list-style-type: none"> • 自己免疫の関与などにより発症する • 自己抗体により膵β細胞が破壊されインスリンの絶対的欠乏に至る 	<ul style="list-style-type: none"> • インスリン分泌障害とインスリン抵抗性が関与する • 遺伝的素因と環境因子・加齢が重なることで発症する
インスリン分泌障害	高度 (絶対的欠乏)	軽度～中度 (相対的欠乏)
発症	<ul style="list-style-type: none"> • 15歳以下の発症が多い • やせ型が多い 	<ul style="list-style-type: none"> • 40歳以降に多い • 肥満型が多い
頻度	5%未満	95%以上

4. 検査

1) 血液検査

検査	意味と基準値 (70~110mg/dL)
早朝空腹時血糖値	・早朝空腹時 (前夜から 10 時間以上絶食後) に血糖値を測定
随時血糖値	・食事にかかわらず、血糖値を測定
グリコヘモグロビン (HbA1c)	・赤血球に含まれるヘモグロビンにブドウ糖が結合したもので高血糖が続くと割合が増加する ・採血前の 1~2 か月 の血糖値の平均を反映する ・基準値：4.6~6.2%である
グリコアルブミン (GA)	・血漿タンパク質のアルブミンにブドウ糖が結合したもので ・採血前の 2 週間 の血糖値の平均を反映する ・基準値：11~16%
75g 経口ブドウ糖負荷試験 (75g OGTT)	・早朝空腹時 (前夜から 10 時間以上絶食後) の血糖値を測定 ・ブドウ糖 75g (300kcal) 相当の糖液を服用し、その後 30 分、60 分、120 分で採血を行い、血糖値とインスリン濃度を測定する
血中 C-ペプチド (CPR)	・インスリンが産生されるとき、前段階 (プロインスリン) から切り離される物質が C-ペプチド である ・体内で分泌される インスリン量 を調べる際には空腹時血中 C-ペプチド値を測定する ・基準値：C-ペプチド：1.2~2.0 ng/mL



2) 尿検査

- ・尿糖は、血糖値が 180mg/dL をこえると尿中にグルコースが放出され、尿糖が陽性となる。
- ・C-ペプチドも尿中に排泄されるため、インスリン分泌量の指標となる。

基準値：尿中 C-ペプチド排泄量：24~97 μ g/日

5. 診断基準 (糖尿病型)

- 1) 早朝空腹時血糖値 **126** mg/dL 以上
- 2) 75g 経口ブドウ糖負荷試験 (75g OGTT) で 2 時間後値 **200** mg/dL 以上
- 3) 随時血糖値 **200** mg/dL 以上
- 4) HbA1c が **6.5%** 以上 (過去 **1~2 か月** の血糖値と相関する)

	血糖測定時間			判定区分
	早朝空腹時		負荷後 2 時間	
血糖値	126 mg/dL 以上	◀または▶	200 mg/dL 以上	糖尿病型
	糖尿病型にも正常型にも属さないもの			境界型
	110 mg/dL 未満	◀および▶	140 mg/dL 未満	正常型

6. 急性合併症

1) ケトアシドーシス

- インスリンが極度に欠乏し、グルコースの代わりに**脂肪**がエネルギー源として使用されると、代謝産物であるケトン体が血液中に**増加**し（ケトーシス）、血液が酸性に傾く（アシドーシス）となる。
- 著しい**高血糖**と**重度の脱水**がみられ、進行すると**意識障害（昏睡）**を起こす、重篤な代謝障害である。
- 1型糖尿病に多い（インスリン療法を急に中止した場合など）



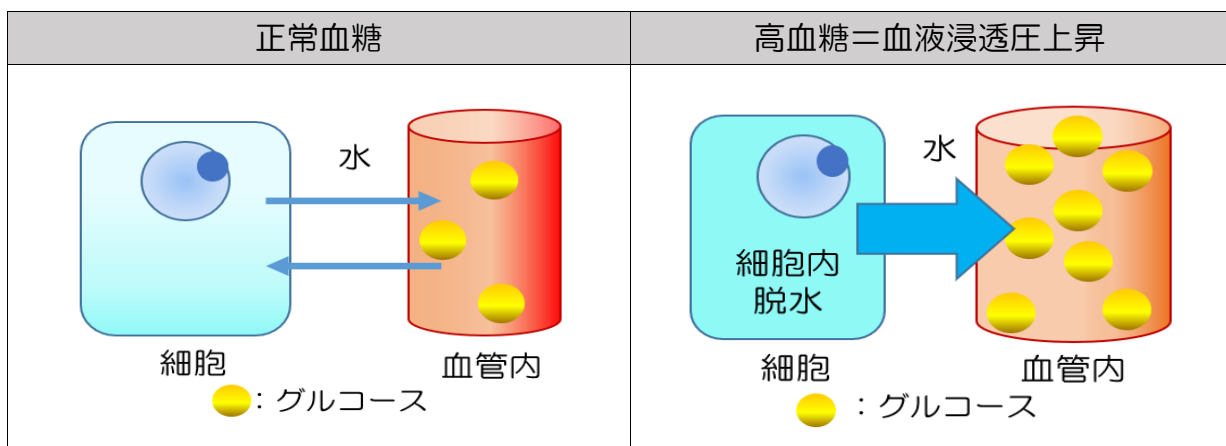
インスリン作用**不足**→糖利用能低下→**脂肪分解**（ β 酸化）亢進→**ケトン体生成**↑
→**血中 pH 低下**→**ケトアシドーシス**→ケトアシドーシス性糖尿病性昏睡

2) 高血糖高浸透圧症候群

- インスリン不足による著しい**高血糖**と**脱水**により血漿浸透圧が上昇し、**意識障害（昏睡）**が起こる。**ケトン体は増加しない**。
- 2型糖尿病に多い（**感染症**、手術、高カロリー輸液、**副腎皮質ステロイド薬**や**利尿薬**が誘因となる）。



高血糖（血液浸透圧上昇）→細胞内脱水→**口渇、多飲、多尿、体重減少**
高浸透圧性糖尿病性昏睡



3) 低血糖

- **インスリン注射**や**経口血糖降下薬**が**過剰**であった場合や、グルコースの供給と利用のバランスが障害されたときに生じる。



- 血糖値のレベルに応じてさまざまな症状が現れる。

60～70 mg/dL : **あくび**、不快感、異常な空腹感、考えがまとまらない



30～60 mg/dL : 眠気、だるさ、吐き気、イライラ、目がちらつく
頭痛、ふるえ、**動悸**、**冷汗**（発汗）、めまい、**頻脈**、顔面蒼白
※ 反射的に**交感神経が興奮**するため



30 mg/dL 未満 : 意識がもうろう、異常行動、意識喪失、けいれん、**昏睡**
※ **中枢神経のエネルギー不足**が生じるため

- 低血糖時の対応

- ① 意識があり、低血糖を自覚した場合は、ブドウ糖（タブレットなど）10～20g や糖分を含んだジュースを摂取するよう説明する。
- ② 意識障害があり、経口摂取が難しい場合は、グルカゴンの点鼻やブドウ糖の注射によって対処する。
- ③ 意識がない場合は、直ちに病院に搬送する。

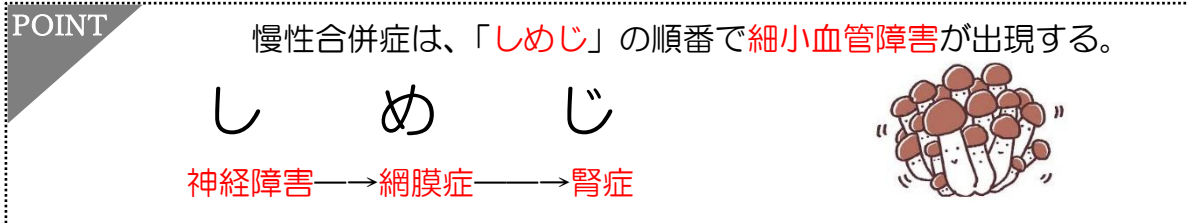
- グルカゴン（バクスミー®）の点鼻

- 本人が低血糖対応できない場合（周りの人の助けが必要な場合）に使用する。



7. 慢性合併症（細小血管障害）

- 1) 高血糖が持続すると様々な合併症が出現する。
- 2) 先ずは細小血管に症状が現れやすい。
- 3) 進行した合併症を治す（元の状態に戻す）ことはできない。
- 4) 進行する前の、早期発見・予防（血糖コントロール）が重要である。



（1）神経障害

- 三大合併症のうち、最も早期に出現する。
- 高血糖が持続すると、グルコースが変化してできた物質（ソルビトール）が蓄積して神経障害の原因となる。

① 感覚神経

- まず、長い神経の末梢の感覚神経から障害（足の裏のジンジン感、灼熱感など）が出現する。
- 遠位（手や足の末梢）から、そして左右対称に出現するのが特徴である。
- 心筋梗塞が起こっても痛みに気付かず（無痛性心筋梗塞）重篤化を招くこともある。

② 自律神経（交感神経・副交感神経）

- 交感神経が障害されると、起立性低血圧による立ちくらみ、無自覚性低血糖（低血糖時の動悸・冷汗などが出ない）が
- 副交感神経が障害されると、便秘（弛緩性）、排尿困難、インポテンスなどが出現する。

③ 運動神経

- 外眼筋麻痺や顔面神経麻痺があらわれ、複視（物が二重に見える）や閉眼障害、口角が垂れ下がるなどの症状が出現する。

(2) 網膜症

- 網膜の細小血管が障害されて硝子体出血や網膜剥離を起こし、視力障害が起こる。
- 糖尿病患者の約半数が網膜症を有しているといわれる。
- 進行すると失明に至る（日本における失明の原因の上位を占める）。



水色の矢印：新生血管

緑色の矢印：新生血管から出血した状態

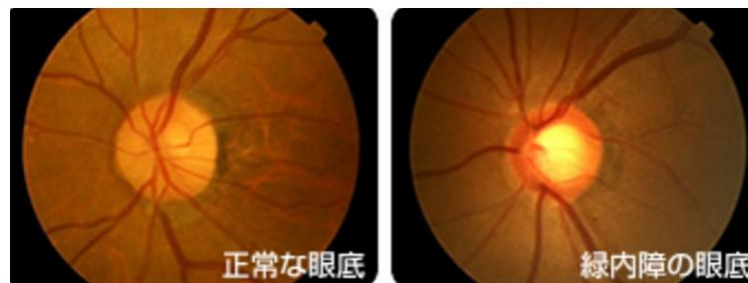


看護：1回／年の眼科受診（最低）を勧める。
新生血管をレーザーで照射



増殖網膜症への進行を抑える。

- **糖尿病性白内障**：白内障は加齢により起こりやすくなる老化現象である。糖尿病患者では白内障のリスクがさらに高くなる。
- **糖尿病性緑内障**：緑内障は眼圧が上昇する疾患で、視神経が障害を受けて、視力低下、視野狭窄がおこる疾患である。最悪の場合、失明することもある。



(3) 腎症

- 腎臓の糸球体の細小血管が障害されて硬化性病変が起こり、ろ過機能が低下して腎不全に至る。
- 日本における透析導入の原因疾患として最も多い。
- 透析導入の目安は、血清 Cr 8.0 mg/dL 以上である。

8. 慢性合併症（大血管障害）

- 1) 高血糖状態が継続することで、全身で動脈硬化が進行する。
- 2) 高血糖状態が継続することで、脳梗塞や虚血性心疾患発症の危険は2～4倍になる。

（1）糖尿病性壊疽

- 下肢の閉塞性動脈硬化症を原因とする。
- 感覚神経が障害されていることが多く、病状が進行しても無痛性で放置されやすい。

（2）脳梗塞

- 動脈硬化が進行した結果、脳底動脈に発症するものが多い。
- 糖尿病に合併する脳梗塞は、予後が悪い。



（3）虚血性心疾患

- 冠状動脈障害（狭心症、心筋梗塞）を起こす。
- 感覚神経が障害されていることが多く、無痛性の心筋梗塞を生じることがある。

POINT 大血管障害は、「えのき」で覚える。

え
の
き

壊疽
脳梗塞
虚血性心疾患

9. 治療

- 1型糖尿病では高度のインスリン分泌障害が起こるため、薬物療法（インスリン注射）が必須である。
- 2型糖尿病では食事療法と運動療法で血糖値の改善を目指し、必要に応じて薬物療法を行う。

	食事療法	運動療法	薬物療法
1型糖尿病	○	○	◎ インスリン注射必須
2型糖尿病	○	○	○ 個人差あり 経口血糖降下薬→インスリン注射

*ただし、1型糖尿病の小児の場合は成長に配慮し、厳しい食事制限はしない。

1) 食事療法

- エネルギー摂取量と栄養バランスの適正化を行う。

エネルギー摂取量 (kcal/日) = 標準体重 (kg) *¹⁾ × 身体活動量 *²⁾ で求める。

* 1) 標準体重 (kg) = 身長 (m) ² × 22

* 2) 身体活動量の目安

- ① 軽い労作（デスクワーク）：25～30kcal/kg
- ② 普通の労作（立ち仕事）：30～35kcal/kg
- ③ 重い労作（力仕事）：35～kcal/kg

【例：身長 160cm、体重 80kg、身体活動量①の人の場合の 1 日のエネルギー摂取量】
 標準体重 = $1.6 \text{ (m)} \times 1.6 \text{ (m)} \times 22 = 56.3 \text{ (kg)}$
 エネルギー摂取量 = $56.3 \text{ (kg)} \times 25 \sim 30 \text{ (kcal/kg)} \div 1400 \sim 1700 \text{ kcal/日}$

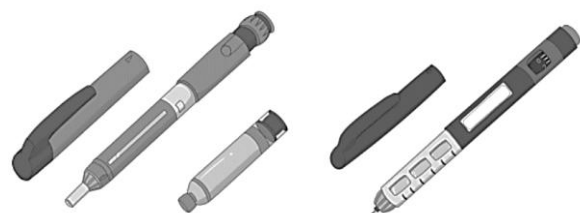
- 上記で計算したエネルギー摂取量を、おおよそ
 糖質：タンパク質：脂質 = **60：15：25** のバランスで摂取するよう指導する。
- 『糖尿病食事療法のための食品交換表』（日本糖尿病学会編著）を栄養指導に活用する。
 （1単位=80kcalとし、同じグループ内で同じ単位数の食品であれば交換可能）
 【例：ご飯茶碗1杯（100g）=2単位（160kcal）=食パン1枚分（60g）】

表 1	表 2	表 3	表 4	表 5	表 6	調味料
ごはんの仲間 ごはん50g	果物類 みかん200g	肉や魚 さけ60g	乳製品 牛乳120ml	油 植物油10g	野菜類 キャベツ100g	みそ40g
食パン30g	りんご150g	牛肉もも40g	ヨーグルト120g	バター10g	ほうれん草100g	砂糖20g
うどんゆで80g など	バナナ100g など	鶏卵50g など	など	マヨネーズ10g など	にんじん100g など	トクナグサ20g など
炭水化物18g たん白質2g	炭水化物20g	たん白質9g 脂質 5g	炭水化物 6g たん白質4g 脂質 5g	炭水化物 9g たん白質 5g	炭水化物13g たん白質5g 脂質 1g	

- 食物繊維（1日 20～25g）、ビタミン、ミネラルの摂取にも配慮する。
- 2) 運動療法：
- 糖尿病の**増悪**を**抑制**する効果がある。
 - **有酸素運動**（ウォーキング、ジョギング、水泳など）が推奨される。
 - 運動を**食事摂取**の1～2時間**後**に開始すると、過剰な血糖上昇が抑えられる。
 - 運動療法を中止する基準：
 - ① 血糖値が 250mg/dL 以上もしくは尿ケトン体陽性
 - ② 収縮期血圧が 180mmHg 以上
 - ③ 眼底出血がある
 - ④ 腎機能の低下がある など。

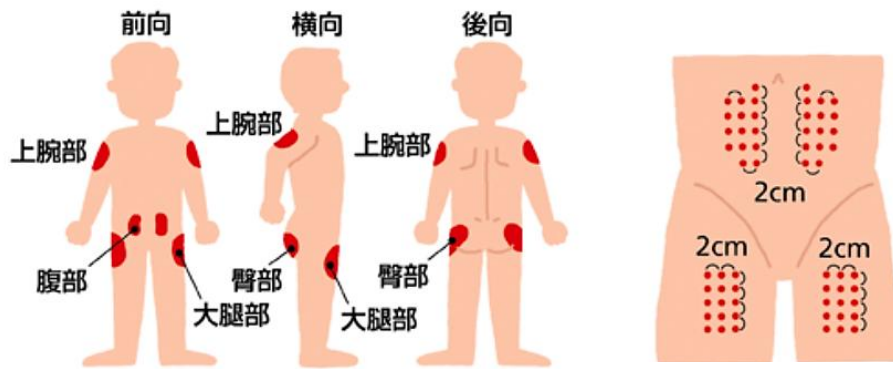
3) 薬物療法

- 1 型糖尿病（インスリン依存状態）の場合は、直ちに**インスリン治療**を開始する。
- インスリン療法では患者自身、または家族が**皮下注射**を行う。
- 脂肪組織の萎縮や皮膚の硬結を避けるため、注射部位を毎回約 2cm ずつずらす。
- 自己判断で中断しないよう説明する。



カートリッジ型

使い捨て型



約 2 cm ずつ

- 上記のほかに、持続皮下インスリン注入療法（CSII）がある。インスリンポンプを用いて皮下に留置したカニューレから 24 時間持続的にプログラムされた量のインスリンを注入できる。



【周期性嘔吐】

- アセトン血性嘔吐症とも呼ばれる
- 数日間の嘔吐発作を周期的に繰り返すが、間欠期は正常であること、数年の経過により自然治癒することを特徴とする
- 病態生理は明らかになっていない
- 小児の心身症のひとつに挙げられる
- 嘔吐を繰り返し、ケトosisになる



免疫・アレルギー疾患のある子ども

アレルギーの分類

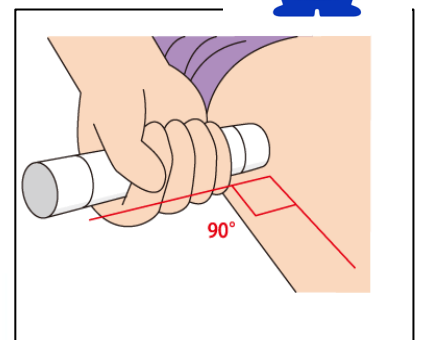
- 通常は生体を守るはずの免疫機構により、生体に不利な反応が現れることがあり、これを**アレルギー**という。
- アレルギーは主にⅠ～Ⅳ型までの4つに分類される。花粉症や食物アレルギーなど、一般的なアレルギーは**Ⅰ型**であり、患者数は**多い**。
- Ⅰ型アレルギーは形質細胞が放出した**IgE**が**肥満細胞**に結合し、そのIgE上に**抗原**（例：ダニ、花粉、卵など）が結合することで、**ヒスタミン**などの放出が起こる。



分類（名称）	機序	疾患	皮膚反応
Ⅰ型： 即時型 アナフィラキシー型 IgE	ヒスタミン・肥満細胞 が関与する	気管支喘息 花粉症 アナフィラキシー 食物アレルギー	数分～20分 発赤と膨隆疹
Ⅱ型： 細胞傷害型 IgG・IgM+補体	自分自身の赤血球や筋肉の 細胞 が破壊されてしまうアレルギー	血液型不適合輸血 溶血性貧血 1型糖尿病 リウマチ熱 血小板減少症	数分～数時間
Ⅲ型： 免疫複合体型 IgG・IgM+補体	過剰な免疫反応が起こった 臓器・関節 が被害を受けるアレルギー	SLE¹⁾ 急性糸球体腎炎	3～8時間 紅斑と浮腫
Ⅳ型： 遅延型 感作T細胞	キラーT細胞が病原体を殺した数日後に発症するアレルギー 抗体による 関与はない	移植後の拒絶反応 接触性皮膚炎	24～72時間 紅斑と硬結

1) SLE：**全身性エリテマトーデス**

●アナフィラキシーショックの代表的な症状



全身症状

冷や汗、脱力感、
しびれ、めまい



皮膚・粘膜症状

かゆみ、赤くなる、じんましん
まぶたや口の中の腫れ



呼吸器症状

鼻がつまる
くしゃみや咳
呼吸困難
ゼーゼー、
ヒューヒューとなる



循環器症状

動悸
胸が苦しくなる
血圧低下
意識障害
唇や爪が青白い

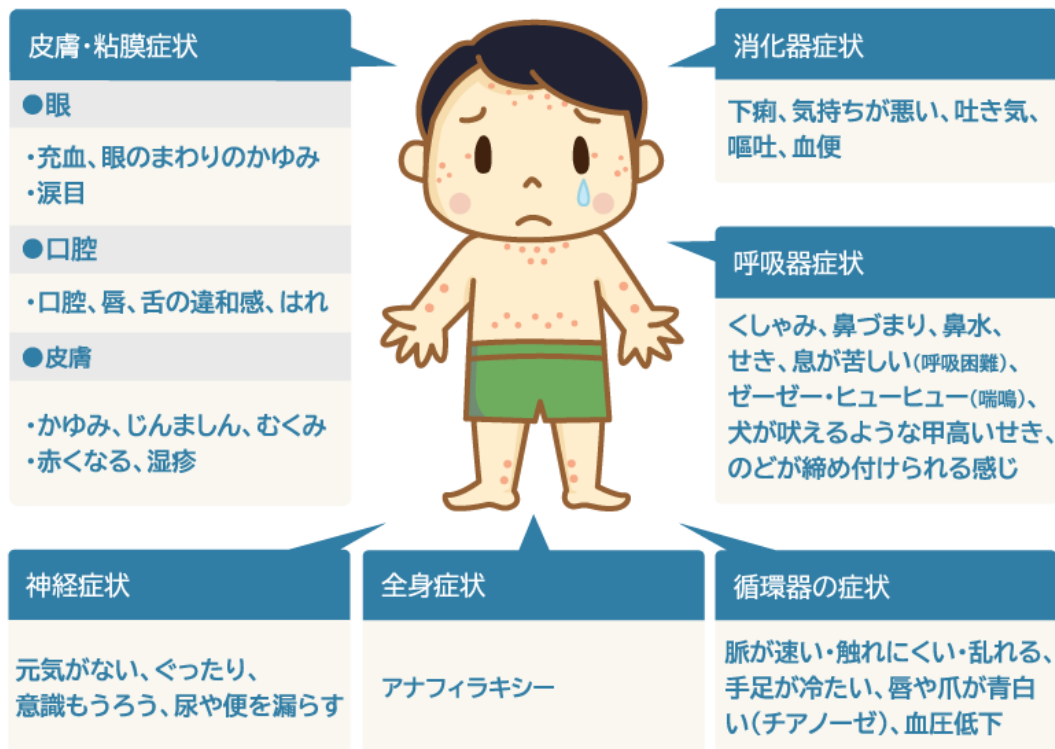


持続する 消化器症状

吐き気、嘔吐
腹痛、下痢

【食物アレルギー】

- 本来なら体に**害のない食品**によって免疫機能が過剰にはたらき、蕁麻疹や皮膚のかゆみ、咳、嘔吐、下痢、意識障害、意識消失などのアレルギー症状を引き起こす現象
- **I型（即時型）アレルギー**



【アトピー性皮膚炎】


- 皮膚の**バリア**機能が低下し、かゆみを伴う**湿疹**がよくなったり悪くなったりを繰り返す疾患
- 一般的には成長と共に症状は**改善**していく
- 明確な発症メカニズムは解明されていないが、**遺伝**や**アレルギー**を起こしやすい体質などが発症に関与していると考えられている



【気管支喘息】

1. 概要

1) 喘息は発症機序の違いからアトピー型と非アトピー型に分けられる。

分類	特徴
アトピー型	<p>小児に発症することが多い。 アトピー性皮膚炎を合併していることが多い。 大半は思春期に寛解するが、一部は成人喘息に移行する。 アレルゲンを特定できる (IgE 値高値)。</p> 
非アトピー型	<p>成人以降の発症が多い。 冷気吸入、タバコの煙、排気ガスなどの刺激で誘発される。 小児に発症した喘息と比べて、寛解はまれである。 アレルゲンを特定できない。</p>

2) 患者の多くは I 型アレルギー機序で発症するアトピー型である。

3) 気道狭窄は、自然に、あるいは治療により可逆性を示す。

2. 症状

1) 喘鳴 (喉のゼイゼイ、ヒューヒューという高い音)、息切れ、咳嗽、痰など

2) 喘息発作は、夜間または明け方、季節の変わり目に多く、

喘鳴症状が激しく出現し、呼気性呼吸困難や過呼吸、呼気延長となる。



重症になると、肩呼吸、陥没呼吸、意識障害やチアノーゼ、奇脈が出現する。



体力の激しい消耗などを伴い、時には死 (窒息死が多い) に至ることもある。

* 吸気時に収縮期血圧が 10mmHg 以上下がり、小脈になることを奇脈という。
脈圧の大きいものが大脈、小さいものが小脈である。

鼻翼呼吸 (鼻がピクピク)



3. 検査、診断

- 1) 呼吸音：聴診上呼気時の連続性う音を聴取する。
- 2) 呼吸機能検査：1秒率の低下がみられる。
 (閉塞性換気障害に分類される)
 気管支拡張薬吸入による改善がみられる。
- 3) 血液検査：好酸球の増加、非特異的 IgE 値上昇



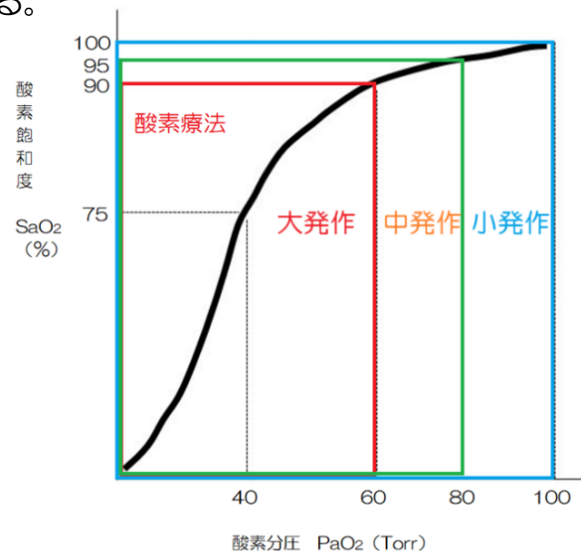
4. 発作強度と治療薬

- 1) 発作治療薬は、短時間作用型 β_2 刺激薬の吸入を使用する。
- 2) 長期管理（発作予防）は、吸入ステロイド薬、長時間作用型 β_2 刺激薬の吸入を使用する。
- 3) β 遮断薬は禁忌である。



	呼吸困難	SpO ₂	治療薬
喘鳴	動くと苦しい	≥96%	短時間作用型 β_2 刺激薬吸入（頓用） テオフィリン経口投与*1)
小発作/軽度	横になれる		
中発作	坐位を好む	92~95%	短時間作用型 β_2 刺激薬吸入 アドレナリン皮下注 アミノフィリン点滴静注*1) ステロイド点滴静注*2) 抗コリン薬吸入*3) 酸素吸入
大発作	動けない 会話困難 前かがみになる	≤91%	
呼吸不全	呼吸減弱 チアノーゼ 呼吸停止	<90%	上記治療継続 症状、呼吸機能悪化で挿管

- * 1) 有効投与量に個人差が大きい。中毒症状がみられるため血中濃度をモニタリングする。
- * 2) 長期投与によって、成長阻害作用があるため小児には慎重に投与する。
吸入ステロイド薬では、嘔声、口腔カンジダ症を起こすことがある。
- * 3) 前立腺肥大症、緑内障患者には禁忌である。



感染症

【ウイルス感染症】

1. 麻疹

(原因)・麻疹ウイルスの飛沫感染・空気感染

- ・潜伏期は 9～11 日
- ・好発年齢は 1～5 歳
- ・感染力はカタル期に最も強い

(症状)

1) カタル期：3～4 日。

- ・初期症状は発熱、鼻水、咳嗽、眼脂、羞明など
- ・麻疹特有の症状として、口腔の頬粘膜にコプリック斑をみとめる



2) 発疹期：4～5 日。

- ・カタル期の発熱が 3～4 日続き、一時解熱し再び発熱すると同時に皮膚の発疹があらわれる
- ・発疹は耳の後ろ、顔面・項部から始まり体幹・四肢に及ぶ

3) 回復期：3～4 日。

- ・解熱とともにカタル症状は軽快するが、咳嗽のみ数日続く
- ・発疹はバラ色から暗赤色～色素沈着へと変化する

	カタル期	発疹期	回復期
期間	3～4 日(1～4 病日)	4～5 日(4～7 病日)	3～4 日(8 病日以降)
発熱	38～39℃	一時解熱し再発熱(高熱)	37℃ 台～平熱
鼻汁	+	##～###	+
咳嗽	+	##～###	+
結膜炎・眼脂	+	##～###	+
コプリック斑	+	—	—
発疹	なし	バラ色(→暗赤色)	暗赤色→色素沈着

2. 風疹

(原因)・風疹ウイルスの飛沫感染

- ・潜伏期は 2～3 週間
- ・好発年齢は 5～14 歳で乳幼児には少ない（最好発は 5 歳）
- ・発疹が出る 7 日前からおよそ 5 日後まで感染力がある

(症状)

- ・発疹が急性に出現し、癒合傾向の少ない紅色斑丘疹、発熱、頸部リンパ節腫脹、結膜の充血などを主徴とする
- ・発疹は顔→体幹→四肢の順に発現する



3. 水痘

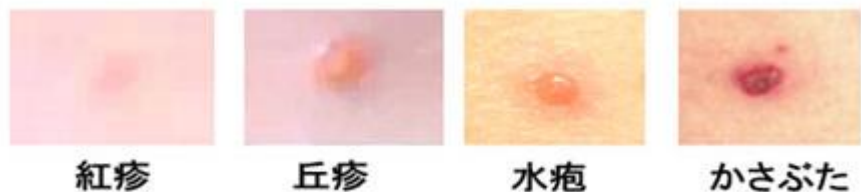
(原因)・水痘一帯状疱疹ウイルスの初感染により、飛沫感染・接触感染・空気感染でおこる

- ・潜伏期は 14～21 日
- ・発疹のあらわれる 1 日前から、すべての皮疹が痂皮となるまでの期間、感染する可能性がある

(症状)・軽い発熱とともに発疹があらわれる

小さく赤い紅斑で、まもなく丘疹になり水疱ができる

- ・水疱の内容は水のように澄んでおり、あとで多少にごる
大きさは粟粒大からアズキ大、2～3 日で乾燥し、黒褐色の痂皮をつくり、2 週間前後で脱落する



4. 流行性耳下腺炎

(原因)・ムンプスウイルスの飛沫感染

- 30～40%は不顕性感染で、潜伏期は2～3週
- 好発年齢は3～6歳
- 耳下腺が腫脹する前7日から腫脹後9日の間に感染力がある

(症状)

- 耳痛に続いて、発熱。頭痛。食欲不振がおこる。その後1～2日で耳下腺が腫脹する
- 腫脹は耳介周囲で、境界は不明瞭
- 腫脹はしだいに増大し、圧痛と開口時の疼痛があり、38～39°Cの発熱を伴う
- 多くは3～7日で腫脹が消失し、数日後に治癒する



5. 突発性発疹

(原因)・ヒトヘルペスウイルスの感染

- 好発年齢は生後4～12か月頃

(症状)

- 前触れのない高熱（38°C以上）
- 解熱後に、顔や腕、脚を中心に全身に2～10mmほどの赤い小さな発疹が多数現れる。これらの発疹はかゆみや痛みなどは伴わず、3～4日ほどで跡を残すことなくきれいに消失する。



- 38°C以上の高熱
- 比較的元気
- 3～5日間

- 熱が下がると発疹が出現
- かゆみはほとんどない
- 3～4日で消失

6. インフルエンザ

(原因)・インフルエンザウイルスにより引き起こされる急性ウイルス性疾患

- ・11月頃から徐々に患者が増え始め、1月頃に流行がピークに達し、4月過ぎに収束する傾向がみられる
- ・インフルエンザウイルスにはA型、B型、C型の3つの型がある

(症状)

- ・急激な発熱や悪寒戦慄
- ・上気道症状(のどの痛み、咳嗽、鼻汁)
- ・38度以上の高熱が3、4日持続した後、解熱していく

7. RSウイルス

(原因)・RSウイルスの飛沫感染と接触感染

(症状)

- ・4～6日の潜伏期間を経て、発熱、鼻水、咳などの症状が現れる
- ・感染が上気道にとどまった場合は上気道症状のみで済むが、下気道まで感染が広がると咳がひどくなるほか、喘鳴や呼吸困難などの下気道症状がみられ、細気管支炎や肺炎が起こることもある
- ・初回感染時に症状が重くなりやすい

8. 急性胃腸炎

(原因)・ウイルスや細菌、寄生虫などに感染することによって生じる感染性胃腸炎と、それ以外の原因によって生じる非感染性胃腸炎がある

- ・原因ウイルスとしては、ノロウイルスやロタウイルスなどが挙げられる
- ・ノロウイルスは二枚貝を生で食べた場合や感染者の調理した食品を食べた場合、感染者の嘔吐物や嘔吐時のウイルスを含んだ飛沫などに触れたり、乾燥した塵のようになったウイルスを吸い込んだりした場合などに感染する

(症状)

- ・吐き気や嘔吐、腹痛、下痢、血便、発熱など
- ・感染したウイルス・細菌・寄生虫の種類に応じて潜伏期間があり、潜伏期間を過ぎた後に症状が現れる。(たとえばノロウイルスの場合、潜伏期間は12時間から2日程度)

【細菌感染症】

1. 百日咳

(原因)・百日咳菌の飛沫感染と接触感染

- 全年齢でかかることがあり、特にワクチン未接種の生後 3 か月以下では死亡や重症化のリスクが高い
- 百日咳ワクチンは重症化や死亡の予防に有効で、リスク減少の効果は 80～85%

(症状)

- カタル期：感染してから 7～10 日程度の潜伏期間を経て、通常のかぜのような症状がみられる。持続期間は約 2 週間
- 痙咳期：約 2～3 週間にわたって、痙咳と呼ばれる、特徴的なけいれん性の咳の発作がみられる
短い咳が続いた後に、息を吸うときにヒューという笛のような音が出る咳症状が発作的に繰り返される
- 回復期：激しい咳の発作が次第に治まり完全に回復するのは発症から 2～3 か月程度

2. シフテリア

(原因)・シフテリア菌の飛沫感染と接触感染

- 現在、ワクチンの普及により国内ではみられなくなった

(症状)

- 発熱、喉の痛み、全身の倦怠感
- 喉や鼻の粘膜に感染した場合、特徴的な灰白色の厚い膜（偽膜）が形成され、嗄声、犬吠様咳嗽など特徴的な症状が現れることがある
- シフテリア菌の毒素が体全体に広がると、末梢神経や心臓、腎臓などが傷つけられ、心筋炎や神経炎などの合併症を引き起こすことがある

3. 結核

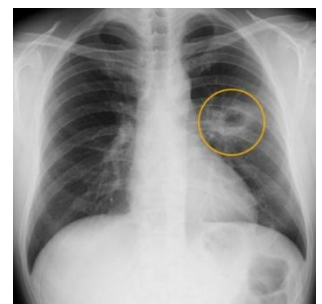
(原因)・結核菌を吸入することで起こる空気感染（飛沫核感染）

- 結核は弱毒菌であり、初感染の 70%近くは無症状（不顕性感染）である



(症状)

- 咳嗽、喀痰、発熱、倦怠感が 2 週間以上続く
- X 線検査：空洞形成、乾酪壊死、粟粒結核では小結節影の散布巣
- ツベルクリン反応：ツベルクリンは、結核の既往や不顕性感染の有無を調べる検査であり、発症の有無は推定できない



4. 溶連菌

(原因) ・溶血性レンサ球菌(溶連菌)の飛沫感染と接触感染

・もっとも頻度が高いのはA群β溶連菌

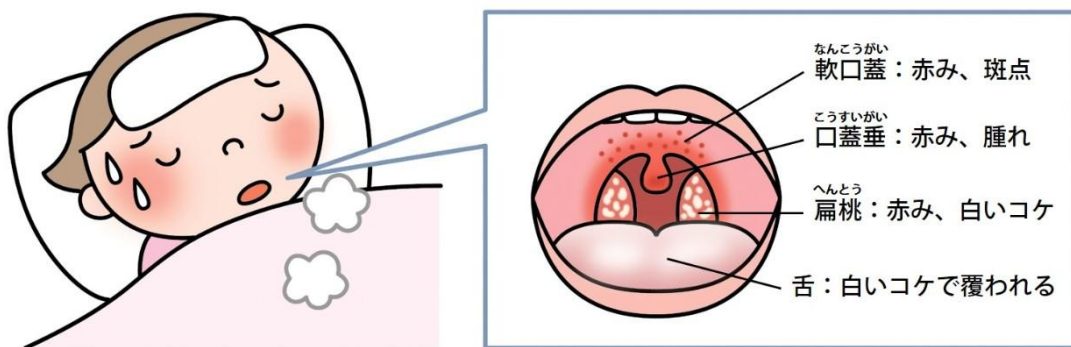
そのほか、ヒトの感染症の原因になる細菌として、B群溶連菌、C群溶連菌、G群溶連菌などがある

(症状)

●A群β溶連菌：

・急性咽頭炎、猩紅熱、膿痂疹、蜂窩織炎

・急性咽頭炎は小児に起こりやすく、2～5日の潜伏期間の後、突然の発熱、全身倦怠感、喉の痛みなどがみられる



❀MEMO❀

呼吸器に障害のある子ども

【吸気性喘鳴・呼気性喘鳴】

！ヒューヒューの違いについて！



上気道：吸気時に主に聞こえる
▶吸気性喘鳴：Stridor(ストライダー)

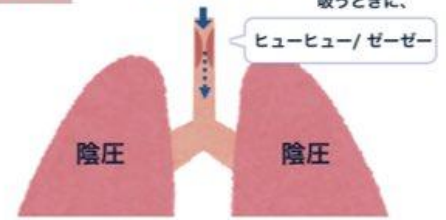
下気道：呼気時に主に聞こえる
▶呼気性喘鳴：wheeze(ウィーズ)
細くなった気管を空気が通るときに聞こえる

なんでstridorは
息を吸うのが苦しいの？



吸気時

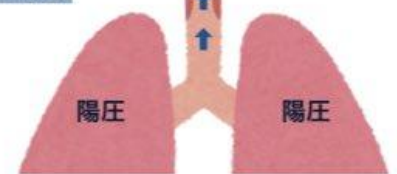
上気道閉塞



上気道に狭窄がある場合、息を吸うときに胸腔中が陰圧になるため気道が吸い込まれ気道が少し細くなる

息が吸いづらくて、ヒューヒュー音が聞こえる！

呼気時



息を吐くときは胸腔内圧が高まるため、上気道が押し広げられるから、息は吐ける

同じヒューヒューという高い音でも、
聞こえる場所や呼吸のタイミングによって呼び方が違う！

●異常呼吸音の特徴と代表的疾患

異常呼吸音	擬音表現*	特徴	発生部位	代表的疾患
wheeze 喘鳴	ヒューヒュー ゼーゼー	呼気	胸腔内	喘息 細気管支炎
rattle 分泌物音*	ゼロゼロ ゴロゴロ	吸気・呼気 呼吸による変化あり	胸腔内・胸腔外	気管支炎 慢性的な喀痰貯留
stridor 吸気性喘鳴	ヒーヒー	吸気	胸腔外	クループ症候群 異物, 喉頭軟化症
snore いびき音	ゴーゴー	睡眠にて増悪しやすい 無呼吸を伴うことあり	鼻咽頭	扁桃炎 アデノイド・扁桃肥大
snuffle 鼻閉音*	ズーズー フガフガ	鼻づまりに伴う音	鼻腔	鼻炎, 副鼻腔炎 鼻腔狭窄

【肺炎（肺胞性肺炎）】



1. 概要

- 1) **肺実質内侵入**により発生する肺の炎症性疾患である。
- 2) 病原性微生物感染による**肺胞腔内を中心とした炎症**をいう。
- 3) **多くは細菌性**であるが、ウイルス、真菌、原虫の感染によっても発症する。

成 因	肺炎の種類
細菌	肺炎球菌性肺炎 黄色ブドウ球菌性肺炎 レンサ球菌性肺炎 結核性肺炎 インフルエンザ菌性肺炎
ウイルス	インフルエンザウイルス肺炎 アデノウイルス肺炎 麻疹肺炎 サイトメガロウイルス肺炎
真菌	ニューモシスチス肺炎
非定型	マイコプラズマ肺炎 レジオネラ肺炎

黄色：小児に多い肺炎

2. 要因と病態

1) 肺炎球菌性肺炎

- ・**成人**では最も多い。
- ・**鉄さび色**の喀痰（**膿**に**血液**が混ざっている。壊された組織が混ざっている可能性がある）
- ・**大葉性肺炎**がみられる。
- ・**髄膜炎**、**中耳炎**、副鼻腔炎、敗血症、心内膜炎などの要因になる。

2) インフルエンザ菌性肺炎

- ・主に**乳幼児**にみられる。
- ・**細菌性髄膜炎**の要因のひとつとして重要である。

3) マイコプラズマ肺炎

- ・**発熱**、**頑固な乾性咳嗽**が続く割に聴診所見に乏しい。
- ・**学童期**に多い。児童の間で、**飛沫感染**を起こす。
- ・細胞壁を持たないため、**β-ラクタム系抗菌薬は無効**である。

4) レジオネラ肺炎

- ・水（**温泉**や噴水）を介して感染する。
- ・重症化しやすく進行が速い。

5) メチシリン耐性黄色ブドウ球菌（MRSA）性肺炎

- ・弱毒菌で、免疫力低下者に発症する（代表的な**日和見感染症**）。
- ・**バンコマイシン**の投与が有効である。

6) 誤嚥性肺炎

- ・**脳血管障害**（麻痺や神経伝達物質欠乏による）や**加齢**によって、誤嚥を起こしやすくなる。
- ・**右肺**に**好発**する。

7) ニューモシスチス肺炎

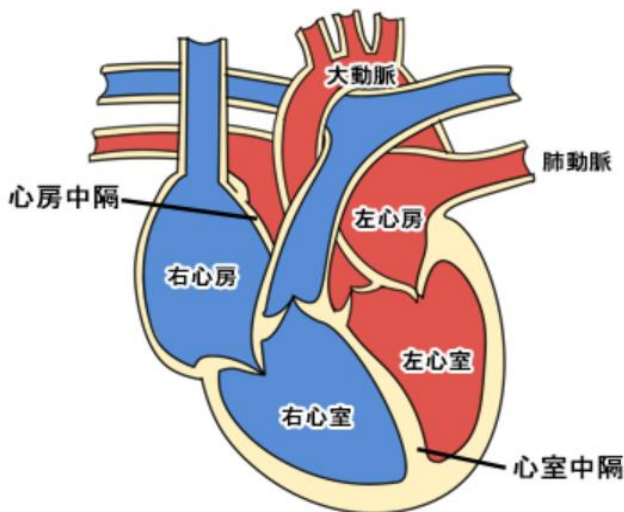
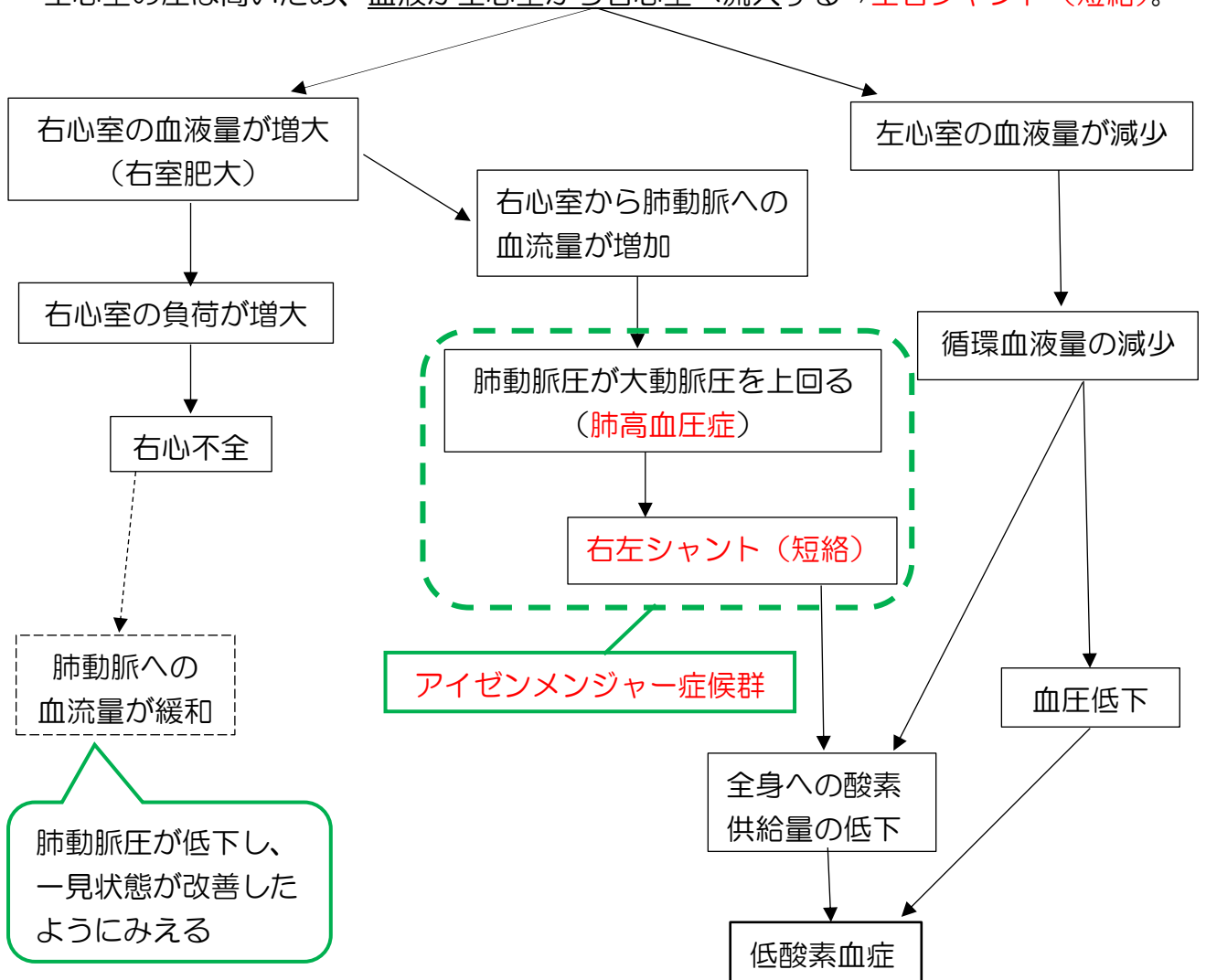
- ・AIDSなどの免疫不全者に発症する（代表的な**日和見感染症**）。
- ・原因は**真菌**である。

循環器に障害のある子ども

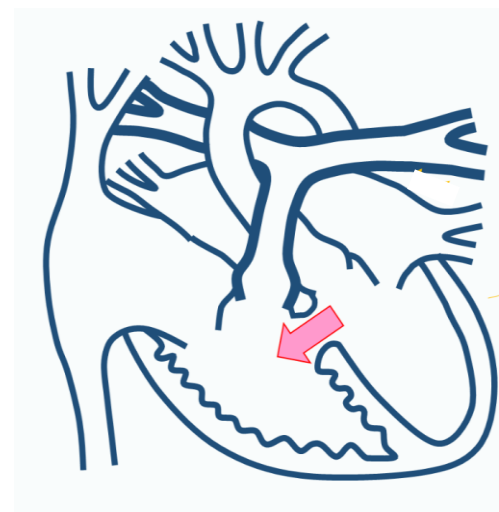
【心室中隔欠損症】



- 左心室と右心室を隔てる心室中隔の一部が欠損している。
- 先天性心疾患の中で最も多い。
- 左心室の圧は高いため、血液が左心室から右心室へ流入する⇒左右シャント（短絡）。



正常



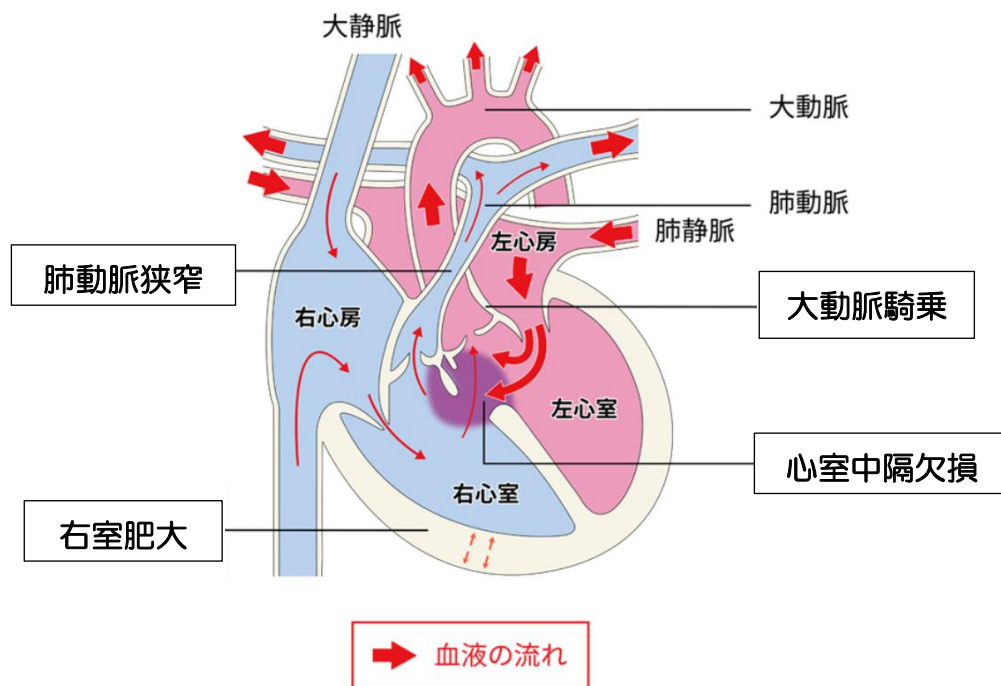
心室中隔欠損



【ファロー四徴症】

1. 概要

- 心室中隔欠損、肺動脈狭窄、大動脈騎乗、右室肥大の4つの病変を伴う奇形である。
- 発症頻度は、先天性心疾患の3%前後である。
- チアノーゼを呈する先天性心疾患の中では最も多い。
- 左心室から右心室への血液の流入や肺動脈狭窄により、右室肥大をきたす。これにより右室圧が高くなり、右左シャント（短絡）を呈する。
- 心室中隔欠損があり、大動脈が前方に移動していることで、大動脈が心室中隔欠損の上に存在し、心室中隔（左右の心室の間の壁）の上に載っているように見える（大動脈騎乗）。
- 外科的治療（手術）を行わない場合、1年生存率が75%、3年生存率は60%、10年生存率は30%である。
- 肺動脈の発達を待って、1～4歳くらいで根治手術を行うことが多い。



2. 症状：チアノーゼ（無酸素発作）、頻脈、多呼吸、哺乳不良、心雑音、多血、ばち状指、蹲踞姿勢（肘膝位）



【川崎病（急性熱性皮膚粘膜リンパ節症候群）】



1. 概要：原因不明、男児に多い



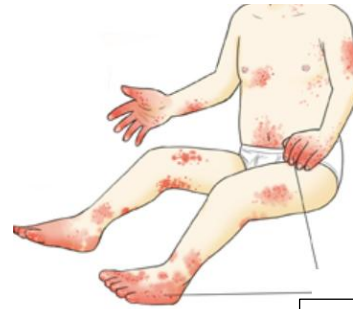
2. 症状：

- (1) 5日以上続く発熱（治療により 5 日未満で解熱した場合も含む）
- (2) 両側眼球結膜の充血
- (3) 口唇の紅潮、いちご舌、口腔咽頭粘膜のびまん性発赤
- (4) 不定形発疹
- (5) 四肢末端の変化



・急性期：急性期とは症状が最も激しく現れる時期のことで、川崎病の場合は発病から約 10 日間の期間を急性期としている。

- 手足の硬性浮腫、掌蹠^{しょうせき}
- 指趾先端の紅斑
- 非化膿性頸部リンパ節腫脹



手足の紅斑

・回復期：指先からの膜様落屑（原因不明）



3. 治療：γグロブリン大量療法（冠状動脈障害の予防）

アスピリン（急性期に抗炎症効果を期待して中～高用量）投与

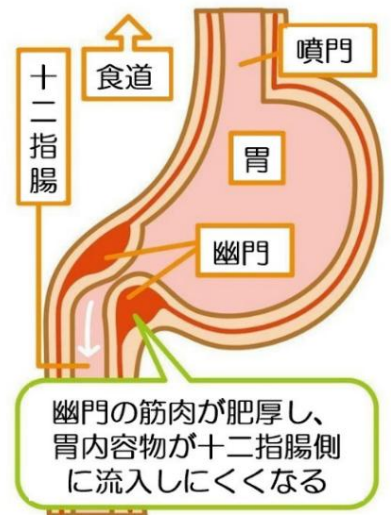
4. 看護：γグロブリン大量療法によるアナフィラキシー様症状に注意する。

消化器系に障害のある子ども



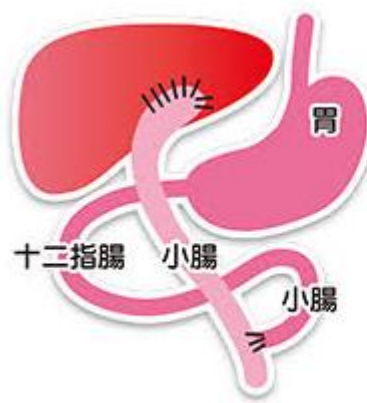
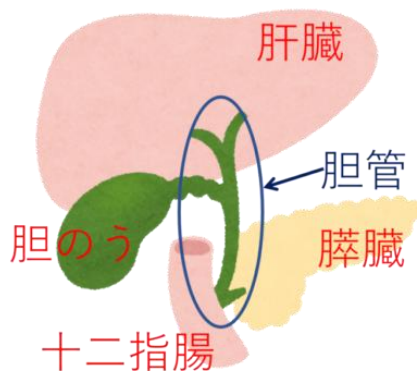
【肥厚性幽門狭窄症】

1. 概要：幽門部にある筋肉が厚くなるのが原因だが、その理由は明らかではない。
2. 症状：噴水様嘔吐、低クロール血症、代謝性アルカローシスを起こす。
上腹部にオリーブ大の腫瘤を触知できる。
3. 治療：外科的治療（胃幽門筋切除術）
内科的治療（硫酸アトロピン静注療法：抗コリン作動薬）
→ 幽門前庭部での収縮を抑制
授乳前に投与
↓
副作用：内服後に顔が赤くなることもある。



【先天性胆道閉鎖症】

1. 概要：新生児期から乳児期に灰白色便、黄疸、肝腫大などにより発見される。
肝硬変の進行を防ぐため、早期発見・早期手術が重要である。
長期的にみると、全体の約3分の1では経過良好である。それ以外のものは黄疸や食道静脈瘤などなんらかの症状がみられ、いずれは肝移植の適応になるとされる。



Roux-en Y型



人工腸弁付加 Roux-en Y法

【ヒルシュスプルング病】

1. 概要：

- 腸内の一部またはすべてにおいて、蠕動運動に関わる神経節細胞が先天性に欠如している。
→神経節細胞がない部分の腸管（＝蠕動運動ができない腸管）は食べ物を通過させられない。
- 発生頻度は5,500人に1人程度。
- 男女比は3：1で男児に多い。



2. 症状：

- 生後早期から、嘔吐や腹部の張り、便秘などの症状が起こる。

3. 治療

- 外科手術（神経欠如腸管の切除・吻合術）、重症例では移植治療

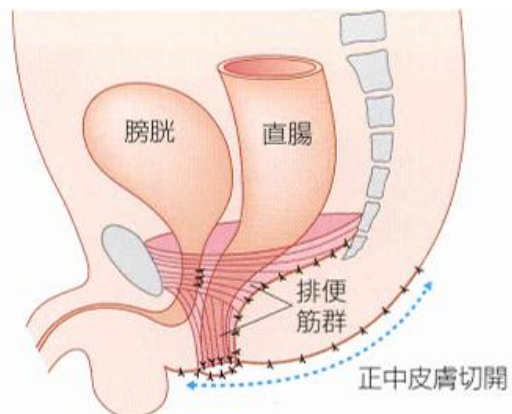
【鎖肛】

1. 概要

- 胎生4週から12週における直腸・肛門の発生異常により、正常の肛門が形成されない先天性疾患。
- 発生率は5,000人に1人程度で男児にやや多い。

2. 治療

- 肛門形成を行う。





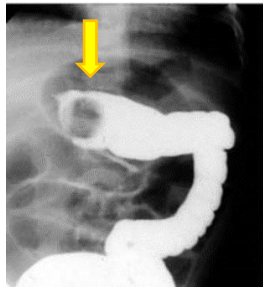
【腸重積】

1. 概要：

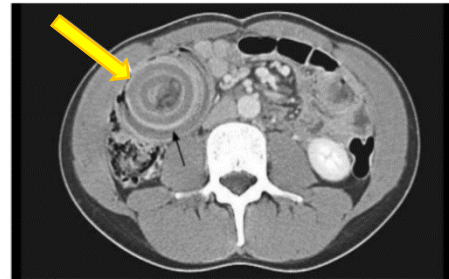
- 腸管の一部が腸管腔内へ^{かんどん}陥頓（回盲部に多い）したことによる絞扼性イレウス。
- 通過障害・出血をきたす。
- 男児（生後4か月～2歳）に多く、風邪などの感染後に起こることが多い。

2. 症状：間欠的啼泣、腹痛、嘔吐。浣腸を行うと粘血便がみられる。

注腸透視：閉塞部に蟹爪様陰影



CT画像：ターゲットサイン

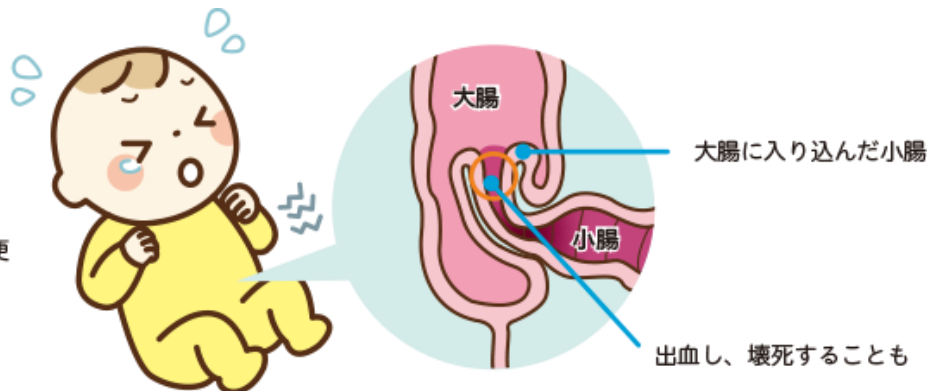


3. 治療：注腸整復法（バリウム液を注腸）、空気整復法を行う。

発症後長時間経過（24～48時間以上）などの場合は、腸管壊死や腸穿孔をきたすことがあるため、手術適応となる。

腸重積のサイン

- ・イチゴジャムのような便
- ・間接的腹痛
- ・嘔吐



【鼠径ヘルニア】

1. 概要

- 小児の鼠径部にみられるヘルニアのほとんどは、**外鼠径ヘルニア**である。
- 胎生期における**腹膜の鼠径管内**への突出により、腸管などの腹腔内臓器がヘルニアをおこす。
- 1歳以下の男児に多い。



a. 男児の右鼠径ヘルニア(嵌頓例)



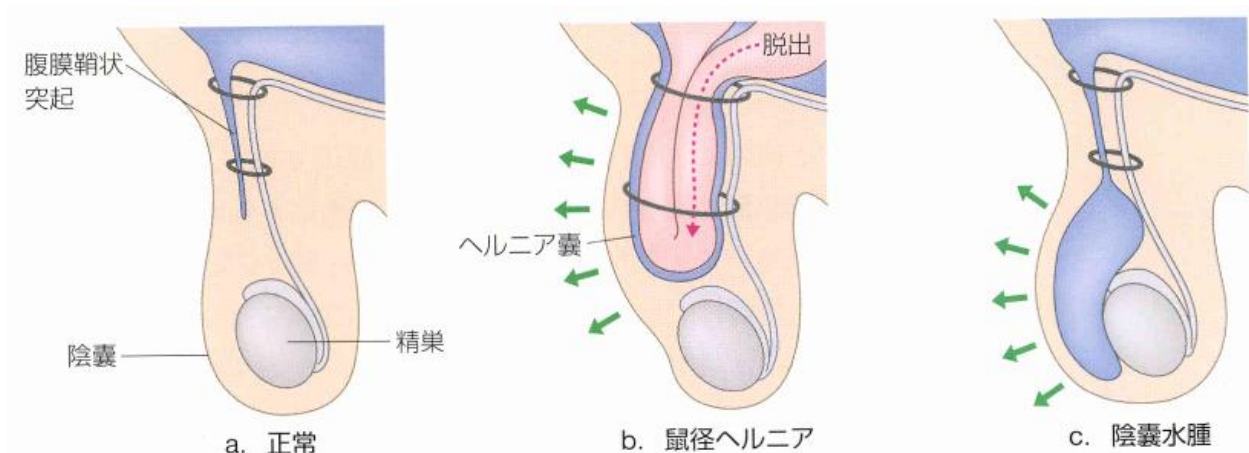
b. 女児の左鼠径ヘルニア

2. 治療

- 自然治癒もみとめられるがごく一部であり、**手術**を要する。

【陰嚢水腫】

- 鼠径ヘルニアと同様に、腹膜鞘状突起の遺残が原因である。
- **無痛性**の腫瘤をみとめる。



※腹膜鞘状突起は、胎生7か月以降の精巣下降に伴い閉鎖する。
 鼠径ヘルニアは、これが閉鎖せずに腹腔内臓器の脱出を伴う状態である。
 陰嚢水腫は、陰嚢部が水腫として残った状態である。