

CONTENTS

I. 総論

1. 小児慢性特定疾病と自立を考える	小林信秋	10
2. 遺伝子治療	小野寺雅史	14
3. オーフアンドラッグ	上田恵子	22
4. 小児在宅「福祉・介護」の充実を目指して —社会福祉法人むそうの実践から—	戸枝陽基	28
5. 医学研究—気づかずに不正をしないために—	永田知映・他	33

II. 先天代謝異常

1. 先天代謝異常症に対する薬物療法	井田博幸	40
2. フェニルアラニン代謝異常症	濱崎考史	45
3. 遺伝性高チロシン血症	三渕 浩・他	53
4. ホモシスチン尿症	大浦敏博・他	57
5. 高メチオニン血症	長尾雅悦	64
6. メープルシロップ尿症	石毛美夏	67
7. 非ケトーシス型高グリシン血症	呉 繁夫	70
8. 尿素サイクル異常症	中村公俊	74
9. リジン尿性蛋白不耐症	山本重則・他	80
10. ミトコンドリア呼吸鎖異常症	村山 圭・他	84
11. ビルビン酸脱水素酵素欠損症	内藤悦雄	91
12. イソ吉草酸血症	古城真秀子	96
13. マルチプルカルボキシラーゼ欠損症	坂本 修	101
14. プロピオン酸血症	小林正久	105
15. メチルマロン酸血症	但馬 剛	109
16. β -ケトチオラーゼ欠損症	深尾敏幸	114
17. グルタル酸血症1型	坊 亮輔・他	118
18. カルニチン代謝異常症	重松陽介・他	124
19. アシルCoA脱水素酵素欠損症	窪田 満	127
20. グルタル酸血症2型	小林弘典	131
21. Lesch-Nyhan症候群	中島葉子・他	135
22. ペルオキシソーム病	下澤伸行	139
23. ムコ多糖症	奥山虎之	149
24. ムコリピドーシスII型・III型	大友孝信	154
25. ガングリオシド蓄積症—GM1・GM2ガングリオシドーシス—	小林博司	158
26. シアリドーシスとガラクトシアリドーシス	大橋十也	165

27. Niemann-Pick病	高橋 勉	170
28. Gaucher病	成田 綾	174
29. Fabry病	櫻井 謙	179
30. Krabbe病	酒井規夫	185
31. Pompe病	小須賀基通	189
32. 糖原病—肝型糖原病を中心に	福田冬季子	192
33. ガラクトース血症	佐倉伸夫	198
34. フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	畑 郁江・他	204
35. ポルフィリン症	清水教一	207
36. Wilson病	高柳正樹	210
37. Menkes病と occipital horn 症候群	児玉浩子	218

Ⅲ. 神経疾患

1. 神経疾患と遺伝子検索	齋藤伸治	224
2. 神経管閉鎖不全—二分脊椎, 脊髄髄膜瘤, 脊髄脂肪腫	稲垣隆介	229
3. 脳梁欠損, 全前脳胞症	高野知行	236
4. 滑脳症, 異所性灰白質	加藤光広	242
5. 脳幹・小脳の発生異常	高橋孝雄・他	247
6. 水頭症	小熊啓文・他	252
7. 頭蓋内クモ膜嚢胞	今高城治・他	257
8. 硬膜下水腫	久保田哲夫	262
9. 結節性硬化症	林 雅晴	266
10. Sturge-Weber 症候群	奥村彰久	271
11. 神経線維腫症 (von Recklinghausen 病)	今村 淳	277
12. 細菌性髄膜炎, 結核性髄膜炎	高柳 勝	282
13. 無菌性髄膜炎	塩見正司	287
14. ウイルス性脳炎	高梨潤一	295
15. 急性脳症	水口 雅	299
16. 脳膿瘍, 硬膜下膿瘍	榎本貴夫・他	305
17. 脳腫瘍, 脊髄腫瘍	坂本博昭・他	311
18. 頭部外傷	井原 哲	316
19. 非外傷性頭蓋内出血	菱川朋人	320
20. 脳梗塞, 静脈洞血栓症	西村 陽・他	326
21. もやもや病	内野晴登・他	331
22. 急性小児片麻痺	山崎佐和子	336
23. 脳動静脈奇形	吉田 登・他	340
24. 大脳白質変性症		
—副腎白質ジストロフィー, 異染性白質ジストロフィー	水野朋子	344
25. 亜急性硬化性全脳炎 (SSPE)	長澤哲郎	349

26. 急性小脳失調症	三牧正和	354
27. 急性散在性脳脊髄炎	佐久間 啓	358
28. 多発性硬化症, 視神経脊髄炎	福與なおみ・他	362
29. 脊髄小脳変性症	小坂 仁	368
30. 小舞蹈病, PANDAS	本郷和久	372
31. 大脳基底核疾患	野村芳子	377
32. Rett 症候群	鈴木文晴	381
33. 脳性麻痺	石井光子	385
34. 低酸素性脳症—溺水, 窒息など	阿部裕一・他	391
35. 胎内感染による脳障害	細矢光亮	395
36. 胎生期の薬剤, 放射線曝露による脳障害	渡邊聖子・他	400
37. てんかん	小林勝弘	404
38. グルコーストランスポーター1欠損症	柳原恵子	411
39. 片頭痛	清水俊彦	415
40. 周期性嘔吐症候群	田中 学	420
41. 後天性失語症	栗原まな	423
42. 急性横断性脊髄炎	坂内優子	427
43. 脊髄性筋萎縮症	八鍬瑛子・他	431
44. 多発性神経炎	藤井克則	435
45. 遺伝性運動感覚性ニューロパチー	宮内彰彦・他	441
46. 先天性無痛無汗症	犬童康弘	445
47. 顔面神経麻痺	川脇 壽	449

IV. 筋疾患

1. 筋疾患と遺伝学的検査	斎藤加代子・他	454
2. Duchenne型/Becker型筋ジストロフィー	小牧宏文	463
3. 肢帯型筋ジストロフィー	松村 剛	470
4. 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	小橋孝介・他	476
5. Emery-Dreifuss型筋ジストロフィー	石川幸辰	482
6. 遠位型ミオパチー	小穴信吾・他	487
7. 福山型先天性筋ジストロフィー	池田真理子・他	491
8. 非福山型先天性筋ジストロフィー (メロシン欠損症, メロシン陽性例)	富永康仁	501
9. 筋強直性ジストロフィー	李 知子	509
10. 先天性ミオパチー	竹島泰弘	514
11. 先天性ミオトニア, 先天性パラミオトニア	黒川愛恵・他	521
12. 代謝性ミオパチー	高山和子・他	526
13. 内分泌性ミオパチー	福田冬季子	536
14. ミトコンドリア病—分子病態と創薬の最前線	古賀靖敏	540
15. 重症筋無力症	稲葉雄二	551

16. 感染性筋炎.....	岩崎信明	558
17. 悪性高熱症.....	沖永剛志	562
18. 横紋筋融解症.....	岩井敦志	567
19. 挫滅症候群.....	大前禎毅・他	572
20. 周期性四肢麻痺.....	須貝研司	576

V. 骨・運動器疾患

1. 骨発育.....	大藪恵一	584
2. 骨塩定量検査法.....	時田章史	589
3. 学校における運動器検診の意義.....	内尾祐司	592
4. 骨形成不全症.....	室谷浩二	596
5. 軟骨無形成症.....	望月 弘	604
6. Perthes病.....	金 郁喆	610
7. 大腿骨頭すべり症.....	川口泰彦・他	620
8. 先天性股関節脱臼.....	平良勝章・他	626
9. O脚・X脚.....	落合達宏	631
10. 脊柱側彎症・脊柱後彎症.....	町田正文	637
11. 脚長不等.....	岡田慶太	648
12. 上肢の先天異常, 多指症, 合指症.....	高山真一郎	652
13. 二分脊椎.....	小林大介	657
14. 先天性多発性関節拘縮症.....	田中弘志	662
15. Klippel-Feil症候群.....	古矢丈雄・他	667
16. 炎症性疾患—骨髄炎, 化膿性関節炎, 仙腸関節炎.....	高村和幸	673
17. 筋疾患, 神経疾患に伴う二次性関節変形.....	志村 司	680
18. 血友病性関節症.....	稲垣有佐・他	687
19. 多発性外骨腫症.....	松本 和	693
20. ステロイド性骨粗鬆症.....	高谷具純・他	700
21. 斜頸—環軸亜脱臼, 炎症性斜頸を含めて.....	岩田浩志・他	705

VI. 発達障害, 心身症, 精神疾患

1. 愛着 (アタッチメント) と反応性愛着 (アタッチメント) 障害.....	稲垣由子	712
2. ことばの遅れ.....	秋山千枝子	717
3. 慢性疼痛—複合性局所疼痛症候群.....	藤田之彦	721
4. トラウマとストレスマネジメント.....	亀岡智美	727
5. 知的障害 (精神遅滞).....	河村由生	733
6. 発達性言語障害, 語音障害, 吃音, 社会的コミュニケーション障害	稲垣真澄・他	739
7. 自閉症スペクトラム障害.....	平岩幹男	746

8. 注意欠如・多動性障害	山脇かおり・他	751
9. 反抗挑発症, 素行症	原田 謙	757
10. 学習障害	小枝達也	762
11. 発達性協調運動障害	中井昭夫	768
12. 睡眠関連疾患	神山 潤	773
13. 不安障害, 強迫性障害	清田晃生	778
14. 身体症状症および関連障害	齊藤卓弥	782
15. 習癖, チック障害, Tourette 症候群	金生由紀子	786
16. 摂食障害	井上登生	790
17. 統合失調症	笠原麻里	801
18. 双極性障害, うつ病性障害	猪子香代	805
19. 自殺企図	松本俊彦	810
20. 不登校, ひきこもり	村上佳津美	814
21. いじめ	富田和巳	820
22. 児童虐待	松田博雄	825
23. 憤怒けいれん	森 健治・他	834
24. 性別違和 (性同一性障害)	宮本信也	837
25. ゲーム・ネット・スマホ中毒	星野恭子	842
26. 起立性調節障害	石谷暢男	847

VII. 血液・腫瘍性疾患

1. 鉄欠乏性貧血	盛武 浩	856
2. 遺伝性球状赤血球症	和田秀穂	860
3. 免疫性溶血性貧血	高橋浩之	866
4. 血色素異常症	山城安啓	871
5. 再生不良性貧血	工藤寿子	876
6. Diamond-Blackfan 貧血	神尾卓哉・他	882
7. 免疫性血小板減少性紫斑病	今泉益栄	886
8. 先天性血小板減少症と血小板機能異常症	國島伸治	890
9. 血友病	石黒 精	896
10. ADAMTS13 欠損症, von Willebrand 病	加藤元博	901
11. 播種性血管内凝固 (DIC)	細谷要介	905
12. ビタミンK 欠乏性出血症	酒井道生	911
13. 急性リンパ性白血病	滝 智彦	915
14. 急性骨髄性白血病	嶋田 明	921
15. 乳児白血病	宮村能子・他	928
16. フィラデルフィア染色体陽性急性白血病	真部 淳	933
17. 慢性骨髄性白血病	谷澤昭彦	938
18. 骨髄異形成症候群	長谷川大輔	943

19. Fanconi貧血.....	矢部みはる	948
20. 一過性異常骨髄増殖症.....	照井君典・他	953
21. 非ホジキンリンパ腫.....	小林良二	957
22. ホジキンリンパ腫.....	大木健太郎	963
23. 血球貪食症候群(血球貪食性リンパ組織球症).....	森谷京子・他	970
24. ランゲルハンス細胞組織球症.....	森本 哲・他	974
25. 血栓性微小血管障害.....	後藤裕明	979
26. 神経芽腫.....	家原知子	983
27. 腎芽腫(Wilms腫瘍).....	越永従道	988
28. 網膜芽細胞腫.....	鈴木茂伸	993
29. 胚細胞腫瘍.....	池田 均	998
30. 骨肉腫/Ewing肉腫family腫瘍.....	佐野秀樹	1002
31. 横紋筋肉腫.....	宮地 充・他	1008
32. 肝芽腫.....	小倉 薫	1014
33. 性腺腫瘍.....	文野誠久・他	1020
34. 組織球性壊死性リンパ節炎(菊池病, 亜急性壊死性リンパ節炎).....	新庄正宜	1024

VIII. 境界領域疾患

1. 小児眼科検査法.....	澤田麻友	1030
2. 斜視.....	仁科幸子	1035
3. 屈折異常.....	中山百合	1041
4. 弱視.....	横山吉美	1046
5. 先天鼻涙管閉塞.....	佐々木次壽	1051
6. 白内障.....	土屋陽子	1056
7. 緑内障.....	沖本聡志・他	1059
8. 網膜疾患—未熟児網膜症, 家族性滲出性硝子体網膜症, 網膜芽細胞腫, 網膜変性症(ジストロフィ).....	東 範行	1064
9. 先天色覚異常.....	村木早苗	1070
10. 結膜炎.....	細谷友雅	1075
11. ぶどう膜炎.....	新藤裕実子	1079
12. 反対咬合.....	馬場祥行	1083
13. めまい.....	泰地秀信	1090
14. 外耳奇形—小耳症, 先天性耳瘻孔, 外耳道狭窄症, 外耳道閉鎖症.....	伊藤 卓	1095
15. 感染性耳前瘻孔, 先天性耳瘻孔.....	松谷幸子	1101
16. 耳垢栓塞, 外耳道異物.....	小森 学	1105
17. 急性中耳炎.....	小森 学	1108
18. 難治性中耳炎.....	喜多村 健	1113
19. 滲出性中耳炎.....	川島慶之	1117
20. 難聴—新生児聴覚スクリーニングとその成果.....	水足邦雄	1121

21. 鼻副鼻腔炎.....	倉田奈都子	1125
22. 後鼻孔閉鎖症.....	吉田拓人・他	1131
23. 鼻出血.....	小森 学	1135
24. 口唇裂・口蓋裂.....	高戸 毅・他	1138
25. 舌小帯短縮症.....	佐藤紀子	1142
26. 口蓋扁桃とアデノイド肥大—とくに手術適応について.....	山口幹夫	1147
27. おむつかぶれ.....	野崎 誠	1151
28. あせも.....	定平知江子	1155
29. 母斑(あざ).....	新関寛徳	1159
30. 血管腫.....	定平知江子	1165
31. 伝染性膿痂疹.....	西本周平・他	1173

付録.....	青木政子・他	1180
---------	--------	------

1) 日本小児食事摂取基準, 2) 体表面積の算出法, 3) 特殊ミルクの組成, 4) デンバー
 発育評価表, 5) Tanner性成熟度判定の図, 6) 小児標準身長・体重(最新版)

索引.....	1209
---------	------

雑誌「小児内科」46巻(2014年)増刊号

小児疾患診療のための病態生理1 改訂5版

- I. 総論
- II. 呼吸器疾患
- III. 循環器疾患
- IV. 消化器疾患
- V. 代謝栄養性疾患
- VI. 感染症

雑誌「小児内科」47巻(2015年)増刊号

小児疾患診療のための病態生理2 改訂第5版

- I. 総論
- II. 新生児疾患
- III. 染色体異常, 先天異常
- IV. 内分泌疾患
- V. 腎・泌尿器疾患
- VI. 免疫不全
- VII. アレルギー疾患
- VIII. リウマチ性疾患とその周辺疾患
- IX. 中毒
- X. 事故