

## CONTENTS

## I. 総論

1. 出生前診断と生命倫理.....	山田崇弘・他	10
2. 遺伝子発現調節（エピジェネティクス）と小児疾患.....	福岡秀興	14
3. 成長発達の仕組み.....	磯島 豪	21
4. 腸内フローラと生体防御・免疫系.....	大野博司	26
5. 小児慢性疾患患者の成人への移行の現状と問題点.....	五十嵐 隆	31

## II. 新生児疾患

1. 胎児機能不全.....	丸山有子	38
2. 胎児炎症反応症候群.....	側島久典	45
3. 子宮内発育不全・制限児.....	中野有也	50
4. 胎児水腫.....	中島秀幸	54
5. 新生児仮死.....	和田雅樹	57
6. 新生児けいれん.....	鍋谷まこと	62
7. 胎便吸引症候群.....	江頭政和・他	68
8. 新生児遷延性肺高血圧症.....	石原千詠	72
9. 新生児一過性多呼吸.....	川瀬昭彦	77
10. 肺出血・出血性肺浮腫.....	網塚貴介	83
11. 超低出生体重児.....	平野慎也	89
12. 呼吸窮迫症候群.....	渡邊真平・他	95
13. 未熟児動脈管開存症.....	長屋 建	100
14. 脳室内出血.....	梶川大悟・他	103
15. 脳室周囲白質軟化症.....	佐藤義朗	108
16. 無呼吸発作.....	上野康尚	114
17. 慢性肺疾患.....	藤永英志	118
18. 未熟児貧血.....	福原里恵	124
19. 未熟児網膜症.....	和田紀久	128
20. 双胎間輸血症候群.....	増本健一	132
21. 過粘度症候群.....	新井浩和	137
22. 新生児高ビリルビン血症.....	日下 隆・他	141
23. 新生児低血糖.....	齋藤朋子	147
24. 新生児低カルシウム血症.....	東海林宏道	151
25. 未熟児代謝性骨疾患.....	鷲尾洋介	155
26. 新生児敗血症.....	大木康史	159

27. 新生児出血性疾患.....	加藤文英・他	163
28. 新生児消化管穿孔.....	相澤まどか	172
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.....	岩谷壮太・他	177

### Ⅲ. 染色体異常, 先天異常

1. マイクロアレイ染色体検査.....	山本俊至	184
2. Down 症候群.....	北村温子・他	191
3. Turner 症候群.....	深見真紀	195
4. Klinefelter 症候群.....	柴田浩憲・他	200
5. 4pモノソミー症候群.....	清水健司	203
6. 5番染色体異常.....	関口進一郎	207
7. Waardenburg 症候群.....	松永達雄	210
8. Pallister-Killian 症候群.....	吉橋博史	213
9. 13トリソミー症候群.....	西 恵理子	216
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	220
11. 18番染色体異常症.....	古庄知己	225
12. 過剰マーカー染色体.....	沼部博直	229
13. Angelman 症候群.....	齋藤伸治	233
14. Prader-Willi 症候群.....	高野亨子	236
15. 先天性風疹症候群.....	山中美智子	240
16. 胎児性アルコール症候群および胎児性アルコール障害スペクトラム.....	杉山裕一朗・他	244
17. Sotos 症候群.....	大橋育子	247
18. Rubinstein-Taybi 症候群.....	小崎里華	250
19. Brachmann-de Lange 症候群.....	二宮伸介	253
20. RAS/MAPK 症候群 [Noonan 症候群, Costello 症候群, cardio-facio-cutaneous (CFC) 症候群].....	新堀哲也・他	256
21. Treacher-Collins 症候群.....	新堀哲也	262
★ 神経管奇形 ⇒ 小児疾患診療のための病態生理3 [Ⅲ. 神経疾患]		
22. X連鎖知的発達障害.....	清水玲子	265
23. 歌舞伎症候群.....	榎本啓典	269
24. Silver-Russell 症候群.....	福家智子	272
25. 頭蓋骨縫合早期癒合症.....	坂本好昭	275
26. EEC 症候群.....	小崎里華	278
27. 22q11.2欠失症候群.....	大木寛生	281
28. Goldenhar 症候群.....	岡本伸彦	286
29. Williams 症候群.....	村松友佳子	289

30. Smith-Magenis 症候群.....	渡邊順子	292
31. 胎児ヒダントイン症候群および胎児バルプロ酸症候群.....	水野誠司	295
32. 性腺無形成と性腺異形成.....	佐々木悟郎	298
33. Smith-Lemli-Opitz 症候群.....	中嶋有美子・他	301
34. CHARGE 症候群.....	川目 裕	304
35. Ehlers-Danlos 症候群, Marfan 症候群.....	森崎裕子	308

## IV. 内分泌疾患

1. 成長ホルモン分泌不全性低身長症.....	佐藤真理	314
2. SGA 性低身長症.....	位田 忍	318
3. 複合型下垂体機能不全.....	伊達木澄人	322
4. 下垂体性巨人症.....	内木康博	327
5. SHOX 遺伝子異常症.....	室谷浩二	331
6. リンパ球性漏斗下垂体後葉炎, 中枢性尿崩症.....	伊藤純子	337
7. 間脳症候群.....	井ノ口美香子	344
8. Kallmann 症候群, 中枢性性腺機能不全.....	都 研一	347
9. SIADH と CSWS.....	橘 真紀子・他	351
10. 本態性高ナトリウム血症.....	小山さとみ	358
11. 思春期早発症.....	濱島 崇	361
12. McCune-Albright 症候群.....	野村莉紗・他	369
13. 体質性思春期遅発症.....	水野晴夫	373
14. 先天性甲状腺機能低下症.....	鳴海覚志	377
15. 慢性甲状腺炎.....	南谷幹史	384
16. 急性・亜急性甲状腺炎.....	鬼形和道	390
17. 甲状腺機能亢進症.....	長崎啓祐	394
18. 原発性副甲状腺機能低下症.....	難波範行	399
19. 偽性副甲状腺機能低下症.....	皆川真規	406
20. 原発性副甲状腺機能亢進症.....	鈴木絵理	412
21. 先天性副腎過形成症.....	田島敏広	416
22. ACTH 不応症と副腎低形成症.....	中川祐一	422
23. 原発性アルドステロン症.....	天野直子	427
24. 偽性低アルドステロン症.....	藤原幾磨	431
25. Addison 病.....	鈴木 滋	435
26. Cushing 症候群.....	長妻美沙子・他	439
27. 褐色細胞腫.....	宮田市郎	443
28. 性分化疾患.....	石井智弘	447
29. 原発性性腺機能低下症.....	長谷川奉延	457

30. Testotoxicosis (Familial Male-limited Precocious Puberty : FMPP)	小笠原敦子・他	461
31. Childhood Cancer Survivors (CCS) と内分泌異常	石黒寛之	466

## V. 腎・泌尿器疾患

1. 蛋白尿	張田 豊	474
2. 繊毛病	中西浩一・他	479
3. 急性糸球体腎炎	塚原宏一・他	486
4. 紫斑病性腎炎	渡辺 徹	491
5. 溶血性尿毒症症候群	芦田 明・他	495
6. 急速進行性糸球体腎炎	藤永周一郎	501
7. 膜性増殖性糸球体腎炎	近藤秀治・他	507
8. 膜性腎症	幡谷浩史	511
9. 巣状分節性糸球体硬化症	神田祥一郎	515
10. IgA腎症, 増殖性糸球体腎炎	川崎幸彦	520
<b>ネフローゼ症候群</b>		
11. 先天性・乳児ネフローゼ症候群	松本真輔・他	526
12. ステロイド感受性・依存性ネフローゼ症候群	秋岡祐子	531
13. ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群	伊藤秀一	536
14. Alport症候群	田中亮二郎	542
15. 尿路感染症	郭 義胤	548
16. 膀胱尿管逆流と逆流性腎症	浅沼 宏・他	553
17. 先天性腎尿路奇形 (CAKUT)	森貞直哉・他	559
18. 水腎症	松本富美・他	564
19. Dent病	三浦健一郎	568
20. 腎性低尿酸血症	野津寛大	572
21. 腎性尿崩症	佐々木 聡	575
22. 腎・尿路結石	大田敏之・他	580
23. シスチン尿症	坂本信一	585
24. 高カルシウム尿症	岡田 満	589
25. Bartter症候群とGitelman症候群	森本哲司	594
26. Fanconi症候群	坂間 隆・他	599
27. 尿細管性アシドーシス	土田聡子	604
28. 間質性腎炎	辻 章志・他	611
29. 急性腎障害	齋藤 宏	616
30. 慢性腎臓病	原田涼子・他	624
31. 腎性高血圧	池住洋平	634

32. 夜尿症.....	大友義之	640
33. 神経因性膀胱.....	堀 祐太郎・他	647

## VI. 免疫不全

1. 易感染性.....	原 寿郎	654
2. 二次性免疫不全症.....	谷内江昭宏	659
3. 免疫不全症の検査手順.....	野々山恵章	664
4. 重症複合免疫不全症 (IUIS分類1および2) .....	山崎康博・他	672
5. その他の複合型免疫不全症 (Omenn症候群を含めて) .....	和田泰三	679
6. Wiskott-Aldrich症候群.....	笹原洋二	686
7. DNA 損傷応答異常症 (Ataxia Telangiectasiaを含めて) .....	高木正稔	691
8. 高IgE症候群.....	峯岸克行	697
9. DiGeorge症候群.....	高島健浩・他	702
10. B細胞欠損症.....	金兼弘和	705
11. 分類不能型免疫不全症.....	満生紀子	709
12. 免疫グロブリンクラススイッチ異常症 (高IgM症候群) .....	今井耕輔	713
13. IgGサブクラス欠損症およびIgA欠損症.....	大西秀典・他	718
14. 家族性血球貪食性リンパ組織球症.....	八角高裕	722
15. X連鎖リンパ増殖性疾患.....	岡野 翼・他	727
16. 自己免疫性リンパ増殖症候群.....	笠原善仁	732
17. 好中球減少症および白血球接着異常症.....	小林正夫・他	736
18. 慢性肉芽腫症.....	河合利尚	746
19. MSMD .....	岡田 賢・他	750
20. 自然免疫系の異常 (NEMO欠損症, IRAK4欠損症, TLR3欠損症など) .....	高田英俊	755
21. 慢性皮膚粘膜カンジダ症.....	岡田 賢・他	761
22. 自己炎症性症候群.....	西小森隆太・他	766
23. 補体系の異常.....	大倉有加・他	771
24. PI3K異常症および類縁疾患.....	辻田由喜・他	776
25. 新しく報告された免疫不全症.....	河合朋樹	779

## 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.....	小林茂俊	786
2. 昆虫アレルギー.....	石井芳樹	792
3. ラテックスアレルギー.....	赤澤 晃	796
4. 蕁麻疹.....	平郡真記子・他	799

5. 気管支喘息.....	勝沼俊雄・他	805
6. アトピー性皮膚炎.....	大矢幸弘	810
7. アレルギー性鼻炎.....	宇野芳史	815
8. 食物アレルギー.....	永倉顕一・他	821
9. アナフィラキシー.....	栗原和幸	827
10. 新生児-乳児消化管アレルギー.....	野村伊知郎	832
11. アレルギー性結膜疾患.....	海老原伸行	837

## 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.....	山西慎吾・他	844
2. 若年性特発性関節炎.....	山遠 剛・他	850
3. 全身性エリテマトーデス.....	森 雅亮	856
4. 若年性皮膚筋炎/多発性筋炎.....	金城紀子	863
5. 若年性強皮症.....	井上祐三朗	870
6. Henoch-Schönlein 紫斑病 (IgA 血管炎).....	山崎崇志	875
7. 川崎病.....	深澤隆治	879
8. Stevens-Johnson 症候群.....	塩原哲夫	886
9. 抗リン脂質抗体症候群.....	小林一郎	891
10. 混合性結合組織病.....	鹿間芳明	895
11. Sjögren 症候群.....	富板美奈子	899
12. Behçet 病.....	山口賢一・他	905
★ 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.....	清水正樹	911
14. 高安動脈炎.....	金子詩子	915
15. 新生児ループス.....	後藤美賀子	919
16. 若年性線維筋痛症.....	宮前多佳子	923

## IX. 中 毒

1. 小児の中毒事故.....	今田優子・他	930
2. 有毒ガス.....	伊関 憲	935
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) .....	黒木由美子	943
4. 抗てんかん薬.....	大前禎毅・他	949
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	954
6. 重金属 (鉛, 水銀, ヒ素).....	角田正史	959
7. 有機溶剤中毒.....	田邊のぞみ・他	964

8. 有毒植物.....	矢原正治	969
9. ヘビ毒, ハチ毒.....	藤原直樹	977
10. 殺虫剤, 除草剤, 防腐剤.....	船曳哲典	982
11. エタノール, メタノール, エチレングリコール.....	井ノ上幸典・他	986
12. タバコ誤飲とニコチン中毒.....	森本高広	992
13. ボタン型電池, コイン型電池誤飲とその合併症.....	千代孝夫・他	996

## X. 事 故

1. 「Injury Alert (傷害速報)」の意義と課題.....	山中龍宏	1002
2. 子どもの傷害予防—世界の動向.....	衛藤 隆	1010
3. 頭部外傷.....	山中 巧・他	1013
4. 気道異物・窒息.....	漆原直人	1017
5. 消化管異物.....	武 浩志・他	1021
6. 熱傷.....	清益功浩	1027
7. 凍傷, 低体温.....	金森雅夫	1032
8. 熱中症.....	十河 剛	1038
9. 溺水.....	制野勇介	1044
10. スポーツ外傷.....	西田佳史・他	1049

索引.....	1057
---------	------

### 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」48巻(2016年)増刊号

小児疾患診療のための病態生理3 改訂第5版

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