

## CONTENTS

## I. 総論

- |                           |        |    |
|---------------------------|--------|----|
| 1. 小児疾患におけるゲノム医療.....     | 加藤元博   | 10 |
| 2. 遺伝子治療の現状と今後の展開.....    | 小野寺雅史  | 15 |
| 3. 診断エラー.....             | 王 謙之・他 | 25 |
| 4. 医学研究と不正行為：論文執筆を例に..... | 真部 淳   | 30 |

## II. 先天代謝異常

- |   |         |     |
|---|---------|-----|
| 1. フェニルアラニン代謝異常症.....                   | 濱崎考史    | 36  |
| 2. 遺伝性高チロシン血症.....                      | 坂本理恵子・他 | 44  |
| 3. ホモシスチン尿症.....                        | 和田陽一・他  | 49  |
| 4. 高メチオニン血症.....                        | 田中藤樹    | 56  |
| 5. メープルシロップ尿症.....                      | 石毛美夏    | 59  |
| 6. 非ケトーシス型高グリシン血症.....                  | 呉 繁夫    | 62  |
| 7. シトリン欠損症.....                         | 沼倉周彦    | 66  |
| 8. 尿素サイクル異常症.....                       | 松本志郎・他  | 72  |
| 9. リジン尿性蛋白不耐症.....                      | 野口篤子    | 80  |
| 10. ミトコンドリア病.....                       | 村山 圭・他  | 84  |
| 11. イソ吉草酸血症.....                        | 古城真秀子   | 92  |
| 12. マルチプルカルボキシラーゼ欠損症.....               | 市野井那津子  | 97  |
| 13. プロピオン酸血症.....                       | 但馬 剛・他  | 101 |
| 14. メチルマロン酸血症.....                      | 中島葉子    | 106 |
| 15. ケトン体代謝異常症.....                      | 笹井英雄    | 112 |
| 16. グルタル酸血症1型.....                      | 長谷川有紀   | 119 |
| 17. カルニチン代謝異常症.....                     | 小林弘典・他  | 125 |
| 18. アシル CoA 脱水素酵素欠損症.....               | 坊 亮輔    | 129 |
| 19. グルタル酸血症2型.....                      | 山田健治    | 135 |
| 20. Lesch-Nyhan 症候群.....                | 中島葉子・他  | 139 |
| 21. ペルオキシソーム病.....                      | 下澤伸行    | 143 |
| 22. ムコ多糖症.....                          | 知念安紹    | 154 |
| 23. ムコリピドーシスⅡ・Ⅲ型.....                   | 近藤秀仁・他  | 161 |
| 24. 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    | 166 |
| 25. 異染性脳白質ジストロフィー.....                  | 大橋十也    | 174 |

26. Niemann-Pick 病—酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症と Niemann-Pick 病 C 型.....	高橋 勉	179
27. Gaucher 病.....	櫻井 謙	185
28. Fabry 病.....	小林正久	191
29. Krabbe 病.....	酒井規夫	196
30. Pompe 病.....	蘇 哲民・他	200
31. 糖原病—肝型糖原病を中心に.....	福田冬季子	203
32. ガラクトース血症.....	和田陽一	210
33. フルクトース -1,6- ビスホスファターゼ欠損症.....	畑 郁江・他	215
34. 胆汁酸代謝異常症.....	水落建輝・他	218
35. Wilson 病.....	清水教一	222
36. Menkes 病, occipital horn 症候群.....	児玉浩子	229

### Ⅲ. 神経疾患

1. 神経疾患と遺伝子検索.....	石井敦士	236
2. 神経管閉鎖不全—二分脊椎, 脊髄髄膜瘤, 脊髄脂肪腫.....	栗原 淳	240
3. 大脳の形成異常—脳梁欠損, 全前脳胞症, 滑脳症, 異所性灰白質 ...	加藤光広	246
4. 小脳, 脳幹の発生異常.....	齋藤貴志	253
5. 水頭症.....	永井靖識・他	259
6. 脳脊髄液減少症 (低髄液圧症候群).....	篠永正道	265
7. くも膜嚢胞.....	稲垣隆介	270
8. 硬膜下水腫.....	宮川 正	276
9. 結節性硬化症.....	水口 雅	281
10. Sturge-Weber 症候群.....	新見康成・他	287
11. 神経線維腫症 (von Recklinghausen 病).....	松尾宗明	292
12. 細菌性髄膜炎, 結核性髄膜炎, 無菌性髄膜炎.....	細矢光亮	298
13. ウイルス性脳炎.....	齋藤昭彦	304
14. 急性脳症.....	奥村彰久	308
15. 自己抗体介在性脳疾患—抗 NMDA 受容体脳炎など.....	小俣 卓	314
16. 脳膿瘍, 硬膜下膿瘍.....	笹澤裕樹・他	319
★頭部外傷⇒病態生理 2「X. 事故」		
17. 非外傷性頭蓋内出血.....	田邊雄大	324
18. 脳梗塞, 静脈洞血栓症.....	北見欣一	330
19. もやもや病.....	菱川朋人・他	335
20. 急性小児片麻痺.....	菊池健二郎・他	340
21. 脳動静脈奇形.....	竹本 理	344

22. 大脳白質変性症 .....	小坂 仁・他	348
23. 亜急性硬化性全脳炎 (SSPE) .....	松重武志	353
24. 急性小脳失調症 .....	内野俊平	359
25. 急性散在性脳脊髄炎 .....	鳥巢浩幸	362
26. 多発性硬化症, 視神経脊髄炎 .....	金子仁彦	366
27. 脊髄小脳変性症, 脊髄小脳失調症 .....	佐々木征行	370
28. 小舞蹈病, PANDAS .....	林 雅晴	375
29. 大脳基底核疾患 .....	須貝研司	380
30. Rett 症候群 .....	伊藤雅之	385
31. 脳性麻痺 .....	荒井 洋	391
32. 低酸素性脳症 .....	山田香里・他	397
33. てんかん .....	白石秀明	402
34. 熱性けいれん .....	夏目 淳	410
35. グルコーストランスポーター1欠損症 .....	青天目信	414
36. 片頭痛・周期性嘔吐症候群 .....	山中 岳・他	418
37. 後天性失語症 .....	太田健人・他	423
38. 急性横断性脊髄炎 .....	桃木恵美子・他	427
39. 脊髄性筋萎縮症 .....	荒川玲子	431
40. 多発性神経炎, 多発性ニューロパチー .....	藤井克則	436
41. 遺伝性運動感覚性ニューロパチー .....	漆畑 伶	442
42. 先天性無痛無汗症 .....	久保田雅也	447
43. 顔面神経麻痺 .....	濱田昌史	452
44. 可逆性後頭葉白質脳症 .....	山本啓之	456

#### IV. 筋疾患

1. 遺伝性筋疾患 .....	小牧宏文	462
2. Duchenne 型/Becker 型筋ジストロフィー .....	竹下絵里・他	470
3. 肢帯型筋ジストロフィー .....	村上信行	475
4. 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー .....	荒畑 創	481
5. Emery-Dreifuss 型筋ジストロフィー .....	池田(谷口) 真理子	486
6. 遠位型ミオパチー .....	竹島泰弘	491
7. 福山型先天性筋ジストロフィー .....	石垣景子	495
8. 先天性筋ジストロフィー (非福山型先天性筋ジストロフィー) .....	齊藤利雄・他	502
9. 筋強直性ジストロフィー .....	中森雅之	510
10. 先天性ミオパチー .....	石川悠加	514
11. 先天性ミオトニア, 先天性パラミオトニア .....	米野翔太・他	521

12. 代謝性ミオパチー .....	服部文子	526
13. 内分泌性ミオパチー .....	斎藤良彦・他	537
★ミトコンドリア病—分子病態と創薬の最前線⇒「Ⅱ. 先天代謝異常」		
14. 重症筋無力症 .....	稲葉雄二	541
15. 感染性筋炎 .....	西村謙一	548
16. 悪性高熱症 .....	久保田雅也	551
17. 横紋筋融解症, 挫滅症候群 .....	本橋裕子	557
18. 周期性四肢麻痺 .....	馬場信平	563

## V. 骨・運動器疾患

1. 骨成長 .....	難波範行	572
2. 骨塩定量検査法 .....	長谷川高誠・他	578
3. 学校における運動器検診の意義 .....	鎌田浩史	582
4. 骨形成不全症 .....	望月 弘	587
5. Perthes 病 .....	岡 佳伸	593
6. 大腿骨頭すべり症 .....	川口泰彦・他	599
7. 乳児期の股関節脱臼 .....	渡邊 信	606
8. 先天性内反足 .....	大関 覚・他	612
9. O脚, X脚 .....	坂本優子・他	620
10. 脊柱側弯症 .....	渡辺航太	624
11. 脚長不等 .....	和田晃房	630
12. 上肢の先天異常, 多指症, 合指症 .....	関 敦仁	635
13. 二分脊椎 .....	河本和泉	643
14. 多発性関節拘縮症 .....	柿崎 潤	648
15. Klippel-Feil 症候群 .....	古矢 丈雄・他	654
16. 炎症性疾患—骨髄炎, 化膿性関節炎, 仙腸関節炎 .....	星野裕信	660
17. 筋疾患, 神経疾患に伴う二次性関節変形 .....	田中弘志	666
18. 血友病性関節症 .....	竹谷英之	671
19. 多発性外骨腫症 .....	篠田裕介	677
20. ステロイド性骨粗鬆症 .....	窪田拓生	683
21. 斜頸—炎症性斜頸, 環軸関節回旋位固定を含めて .....	落合達宏	687

## VI. 発達障害, 心身症, 精神疾患

1. 反応性愛着障害 .....	杉山登志郎	694
2. ことばの遅れ .....	小倉加恵子	698
3. 複合性局所疼痛症候群 .....	永井 章	703

4. 心的外傷後ストレス障害.....	宇佐美政英	707
5. 知的能力障害/知的発達症.....	田邊文子・他	712
6. 選択性緘黙(場面緘黙).....	金原洋治	719
7. 自閉スペクトラム症.....	神尾陽子	723
8. 注意欠如・多動症.....	宮尾益知	729
9. 反抗挑発症, 素行症.....	田中康雄	734
10. 限局性学習症.....	宇野 彰	739
11. 発達性協調運動障害.....	笹田 哲	744
12. 睡眠-覚醒障害.....	福水道郎	748
13. 不安症, 強迫症.....	岡田あゆみ	753
14. 解離症, 身体症状症.....	竹中義人	758
15. 習癖異常, 神経症性習癖.....	浦谷光裕・他	763
16. 神経性やせ症.....	井上 建・他	767
17. 統合失調症.....	山岸正典	774
18. 抑うつ障害, 双極性障害.....	小平雅基	780
19. 自殺企図.....	松本俊彦	786
20. 不登校.....	松島礼子	791
21. いじめ.....	石谷暢男	797
22. 子ども虐待.....	小橋孝介	804
23. LGBTQ(性的マイノリティ) —性別不合を中心に.....	中塚幹也	813
24. ゲーム症, ゲーム障害.....	中山秀紀	818
25. 起立性調節障害.....	石崎優子	822

## VII. 血液・腫瘍性疾患

1. 鉄欠乏性貧血.....	吉野 浩	828
2. 遺伝性球状赤血球症.....	宮村能子	833
3. 自己免疫性溶血性貧血.....	梶原道子	838
4. 血色素異常症.....	山城安啓	842
5. 再生不良性貧血.....	吉田奈央	847
6. 先天性骨髄不全症候群—Fanconi 貧血および Diamond-Blackfan 貧血.....	濱 麻人	852
7. 免疫性血小板減少症.....	森麻希子	858
8. 先天性血小板減少症, 血小板機能異常症.....	石黒 精	862
9. 血友病.....	長江千愛	867
10. ADAMTS13 欠損症, von Willebrand 病.....	野上恵嗣	872
11. 播種性血管内凝固.....	石原 卓	877

12. ビタミン K 欠乏性出血症.....	塚本桂子	884
13. 急性リンパ性白血病.....	岡本康裕	891
14. 急性骨髄性白血病.....	富澤大輔	897
15. 慢性骨髄性白血病.....	遠野千佳子	903
16. 骨髄異形成症候群, 若年性骨髄単球性白血病.....	平林真介	910
17. Down 症候群関連骨髄増殖症——過性異常骨髄増殖症および Down 症候群関連骨髄性白血病.....	長谷川大輔	917
18. リンパ腫 (Hodgkin リンパ腫, 非 Hodgkin リンパ腫).....	関水匡大	922
19. 血球貪食性リンパ組織球症.....	大場詩子・他	928
20. Langerhans 細胞組織球症.....	坂本謙一	933
21. 移植片対宿主病.....	梅田雄嗣	938
22. 類洞閉塞症候群, 移植関連血栓性微小血管障害.....	坂口大俊	944
23. 神経芽腫.....	柳生茂希	951
24. 腎芽腫 (Wilms 腫瘍).....	望月慎史	957
25. 網膜芽細胞腫.....	清谷知賀子	962
26. 胚細胞腫瘍.....	佐藤雄也	967
27. 骨肉腫, Ewing 肉腫.....	細谷要介	972
28. 横紋筋肉腫.....	白川奈美・他	979
29. 肝芽腫.....	渡邊健一郎	984
30. 中枢神経系胎児性腫瘍 (髄芽腫, ATRT など).....	山崎夏維	989
31. 中枢神経系胚細胞腫瘍.....	寺島慶太	996
32. 神経膠腫, 上衣腫.....	福岡講平	1000
33. 遺伝性腫瘍—Li Fraumeni 症候群を 小児遺伝性腫瘍のモデルとして.....	服部浩佳	1007

## VIII. 境界領域疾患

1. 斜視.....	野呂 充	1014
2. 屈折異常, 弱視.....	根岸貴志	1020
3. 先天鼻涙管閉塞.....	田中 寛	1023
4. 白内障, 緑内障.....	富田剛司	1027
5. 先天色覚異常.....	中村かおる	1033
6. 結膜炎.....	内尾英一	1038
7. ぶどう膜炎.....	後藤 浩	1043
8. 反対咬合.....	駒澤大悟・他	1047
9. 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.....	橋本 研・他	1053

## ★未熟児網膜症⇒病態生理 2「Ⅱ. 新生児疾患」

10. 中耳炎 .....	仲野敦子	1059
11. 難聴.....	守本倫子	1065
12. 鼻副鼻腔炎 .....	増田佐和子	1070
13. 後鼻孔閉鎖症.....	村上大輔・他	1075
14. 鼻出血.....	山田武千代	1080
15. 口唇裂, 口蓋裂.....	三島克章	1084
16. 舌小帯短縮症.....	井上美津子	1090
17. 口蓋扁桃・咽頭扁桃関連疾患 .....	高橋 希	1094
18. 母斑(あざ) .....	酒井成貴	1098
19. 血管腫・血管奇形(脈管異常).....	小関道夫	1105
20. 伝染性膿痂疹.....	桜井博毅	1111
21. 変形性斜頭症.....	三宅裕治	1115

## 付録

1) 日本小児食事摂取基準.....	吉田 圭・他	1120
2) 体表面積の算出法 .....	吉田 圭・他	1122
3) 特殊ミルクの組成 .....	小川えりか	1123
4) デンバー発達記録票.....	石井和嘉子	1139
5) Tanner 性成熟度判定の図.....	吉田 圭・他	1141
6) 小児標準身長・体重(最新版).....		1142
Key Words Index.....		1145

## 雑誌「小児内科」52巻(2020年)増刊号

小児疾患診療のための病態生理 1 改訂第 6 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」53巻(2021年)増刊号

小児疾患診療のための病態生理 2 改訂第 6 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