

小児疾患に関する問題:25問、50点

下記の問題に言葉を入れよ。

- ✓ 1. 新生児適応障には新生児仮死、新生児遷延性高血圧症、新生児一過性多呼吸、メレナ、新生児黄疸、生理的母乳性黄疸などがある。新生児高ビリ血症では核黄疸が起こりやすく、治療法として(①)、交換輸血などが大事である。
- ✓ 2. 未熟児 (VLBWI, ELBWI) では頭蓋内出血が起こりやすいのに加え、サーファクタントの産生が十分でなく(②)をおこしやすい。
- ✓ 3. 遺伝性疾患には優性の法則、分離の法則、独立の法則の3原則を示すメンデル遺伝形式と、多因子遺伝、ミトコンドリア遺伝、インプリント、トリプレット病、エピジェネテック、片親遺伝などの形式を示す(③)遺伝形式がある。
- ✓ 4. 染色体異常には常染色体異常と性染色体異常に分類される。前者で最も頻度が多い1000出生に 1 名のダウン症候群、21トリソミーがある。その他頻度の高いものとして(④)、18トリソミーが続く。
- ✓ 5. 新生児代謝スクリーニングで見つからないようなライソゾーム病、ペルオキシゾーム病疾患でも酵素補充療法や骨髄移植、(⑤)などの治療法が開発されている。
- ✓ 6. エンテロウイルスは腸管上皮に感染、増殖して血液を介して各臓器(⑥)、肝炎、発疹)症状を発する。EV71 ウイルスは変異しながら世界中を飛び回って流行する。
- ✓ 7. 予防接種のスケジュールの変更が多いので気をつける。乳児の予防接種は誕生日後2ヶ月から計画的に接種していく。BCG は免疫不全患者で問題になり、生後(⑦)か月に接種する。インフルエンザの予防接種は6か月から接種できる。最近 mRNA ワクチンが新型コロナウイルスに開発され効果を発揮している。
- ✓ 8. 子供の肺炎は6歳以下では肺炎球菌、インフルエンザ菌、6 歳以上では(⑧)が、65歳以上ではその他レジオネラ、緑膿菌、クラミジア菌による肺炎が増加する。
- ✓ 9. 先天性心疾患には左右短絡群と右左短絡群がある。先天性心疾患全体からすると、前者でVSDが約50%、ASDが5-10%と最も多く、後者では(⑨)が5-10%、完全大血管転移が2-4%である。
- ✓ 10. 急性糸球体腎炎は(⑩)感染が原因で感染後1-3週間後に5-10 歳を中心に発症する。
- ✓ 11. 内分泌疾患では下垂体前葉で(⑪)、性成熟障害/GnH, 副腎不全/ACTH, 甲状腺機能低下症/TSH, 特発性副甲状腺機能低下症/PTH, 乳汁分泌障害/PRL などの疾患が知られている
- ✓ 12. 胆道閉鎖症は生後60日以内に診断し、手術ができると予後が良い。両親が気付きやすいように母子手帳に(⑫)が掲載されている。

- ✓ 13. 覚えておくべき発生頻度の高い免疫不全症として、①活性酸素産生障害のある慢性肉芽腫症、②抗体産生不全の伴性無ガンマーグロブリン血症、③T細胞もB細胞の欠損する(⑬)などがあり、いずれもX連鎖性疾患である。
- ✓ 14. アナフィラキシーショックにエピペンが、喘息の生活管理にピークフローが、喘息の長期管理にはフルチカゾン、ベクロメタゾンなどのICS(⑭)が欠かせない。
- ✓ 15. 血液の凝固能低下異常としてVIII因子とIV因子欠乏では(⑮)と血友病B型やフォン・ウィルブランド病がよく知られている。
- ✓ 16. ALLでは白血球数>10万、年齢1歳未満と10歳以上、AMLでは寛解導入できなかった症例やモノソミー7、や5q-などの染色体異常を持つ難治例と予測される症例には積極的な(⑯)が行われている。
- ✓ 17. 小児白血病の治療は(⑰)療法、CNS予防治療+再寛解導入療法が約一年、維持療法1-2年し、5年間再燃がなければ寛解治癒としている。ALLの5年生存率が約90-95%で、AMLは60-80%である。
- ✓ 18. 川崎病は(⑱)療法やステロイド・パルス療法が用いられる。
- 19. (⑲)は3歳児健診や学校検尿で、無症候性血尿・蛋白尿で発見され、放置すると長期予後が不良であり、注意が必要である。
- ✓ 20. ヒルシュスプルング病は(⑳)の分布が肛門に至らず、胎便排出遅延、生まれながらの便秘、お腹の張りが非常に強く嘔吐を伴うこともある。
- ✓ 21. 特発性てんかんでは(㉑)36%、焦点性てんかん20%、レノックス・ガストー症候群12%が主で、難治性乳児てんかん大田原症候群などがあり、ナトリウム、カリウムチャンネルやアセチルコリン、GABAレセプター異常などが病因遺伝子として知られている。
- ✓ 22. 脳性麻痺の原因として出生前(先天性疾患)、周産期(難産など)、出産後(事故や感染症)に分けて考えられている。最近では(㉒)管理の向上により、重症心身障害児者施設には難治性神経疾患の患者も入所されており、周産期障害患者より多くなりつつある。
- ✓ 23. 難治性神経筋疾患としては種々の脊髄性小脳変性症(SCD)や脊髄性筋疾患(SMA)が知られており、関連遺伝子として多くの遺伝子の関与が明らかになっている。SCDでは(㉓)が、SMAでは偽遺伝子であるSMN2遺伝子が関与している。
- 24. 発達障害は2000年を過ぎてから研究が進み現在もその分類が変化しているが、(㉔)、注意欠陥・多動性障害、学習障害、知的障害に分類されている。
- 25. 発達障害は育ちの環境よりも持って生まれた性格の遺伝子的な凸凹が原因で、早期の療育により社会性を育てると同時に精神的な(㉕)も重要である。

① 光線療法	② 呼吸窮迫症候群	③ 非X-ゲン
④ 13	⑤ 遺伝子治療	⑥ 髄膜炎
⑦ ※数字を2つ記入すること 7 ~ 8	⑧ マイコプラズマ感染症	⑨ ファロー四徴症
⑩ A群β溶血性連鎖球菌	⑪ 成長分泌不全	⑫ 俾カラード
⑬ 重症混合免疫不全症	⑭ 吸入ステロイド剤	⑮ 血友病A型
⑯ 骨髄移植	⑰ 寛解導入	⑱ ガンマグロブリン下量
⑲ 先天性赤痢症候群	⑳ アウエルバット神経叢	㉑ ジエスタ症候群
㉒ 呼吸	㉓ トリグリセリド病	㉔ 自閉症スペクトラム症
㉕ トコソリン		

-4

~~48~~ 46
/50点