

小児科学4

各論1

先天奇形・代謝異常

先天異常の成因

- 先天異常
 - 遺伝子疾患
 - 一遺伝子病：優性遺伝、劣性遺伝
 - 染色体異常
 - 多因子性疾患
 - その他の先天奇形

一遺伝子病

- 常染色体優性遺伝
 - マルファン症候群、鎌形赤血球症
- 常染色体劣性遺伝
 - 先天代謝異常症
- X連鎖優性遺伝
 - ビタミンD抵抗性くる病
- X連鎖劣性遺伝
 - 血友病A、慢性肉芽腫症

優性遺伝と劣性遺伝

優性	■	□
■	■ ■ 病	■ □ 病
□	■ □ 病	□ □ 健

優性	■	□
□	■ □ 病	□ □ 健
□	■ □ 病	□ □ 健

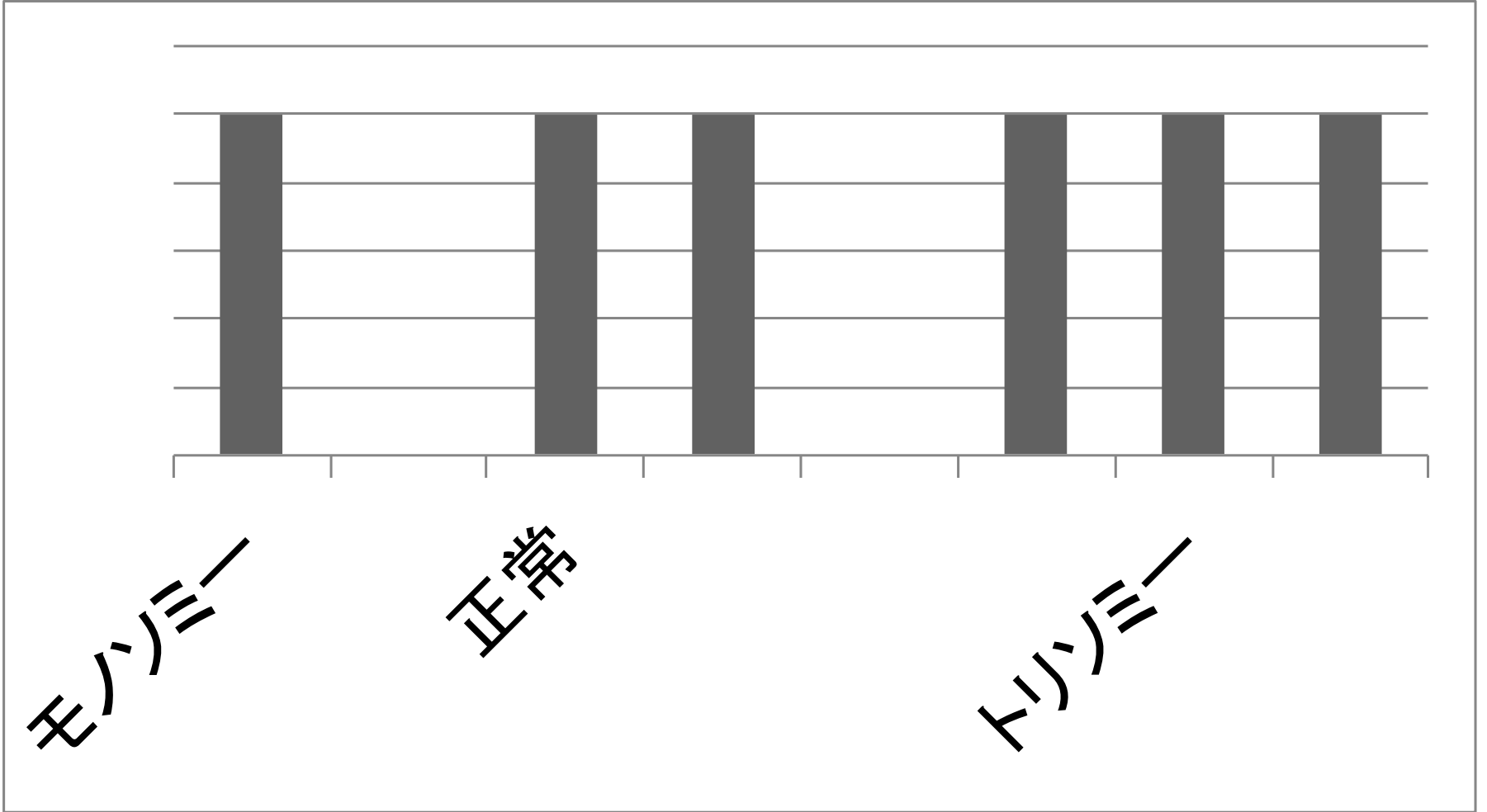
劣性	■	□
■	■ ■ 病	■ □ 健
□	■ □ 健	□ □ 健

劣性	■	□
□	■ □ 健	□ □ 健
□	■ □ 健	□ □ 健

染色体異常

- 常染色体
 - 21トリソミー
 - 13トリソミー
 - 18トリソミー
 - 5p-
- 性染色体
 - ターナー症候群
 - クラインフェルター症候群

染色体異常



多因子性疾患

- 先天性心疾患
- 肥厚性幽門狭窄症
- 口唇裂
- 尿道下裂
- 高血圧
- 糖尿病
- 気管支ぜんそく など

外因による奇形

- 胎児病、胎芽病
 - 感染によるもの
 - 先天性風疹症候群
 - TORCH症候群
 - 薬物、化学物質
 - サリドマイド
 - 胎児アルコール症候群
 - 放射線

出生前診断

- 妊娠9～11週：
 - 絨毛検査：染色体、生化学、DNA
- 妊娠15～18週：
 - 羊水検査：染色体、生化学、DNA、AFP
 - 母体血清マーカー：AFP, hCG, uE3
- 妊娠18週以降：
 - 胎児血液検査：染色体、生化学、DNA
 - 超音波検査、胎児X線検査、胎児鏡検査

代謝性疾患

- 先天代謝スクリーニング：生後5日前後
 - フェニルケトン尿症
 - メープルシロップ尿症
 - ホモシスチン尿症
 - ガラクトース血症
 - クレチン症
 - 先天性副腎皮質過形成

先天代謝異常の分類

- アミノ酸代謝異常
- 有機酸代謝異常
- 脂肪酸代謝異常
- 脂質代謝異常
- ムコ多糖症
- 糖質代謝異常
- 金属代謝異常
- 核酸代謝異常

糖尿病

- 1型糖尿病：
 - 膵臓のベータ細胞の破壊
 - インスリンが分泌されない
- 2型糖尿病：
 - ベータ細胞は保たれている
 - インスリン分泌の低下
 - インスリン感受性の低下