

Ⅲ 疾患紹介

8 ページから 33 ページまでは、それぞれの疾患ごとの初発症状についての紹介です。

疾患についてのポイントや概要、留意点についても図表や写真を用いて解説しています。また、★の図は、カラーアトラスのページも御参照下さい。

検査に関しては、一般的な診療所にて行うことが可能な血液検査、X線検査、超音波検査を中心に掲載しております。

< 掲載内容 >

- ・ポイント
- ・疾患の概要
- ・初発症状
- ・その他留意点など
- ・参考文献

Ⅲ-1 白血病の初発症状

東京大学大学院医学系研究科 小児科 滝田 順子

ポイント

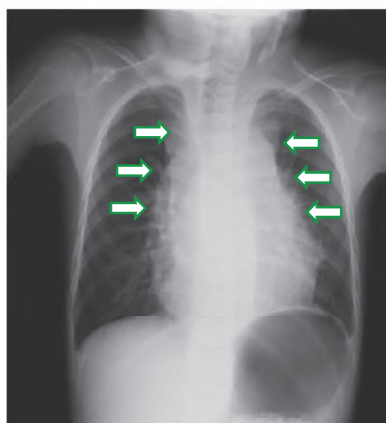
- ・臨床症状は、正常造血の障害と白血病の臓器浸潤により生じる症状からなる。
- ・白血球の造血が障害されることによる感染症状、赤血球の造血が障害されることによる貧血症状、血小板の産生障害による出血傾向が代表的である。
- ・肝脾腫、骨浸潤、中枢神経浸潤による腹部膨満、骨痛、頭痛などを呈することも多い。
- ・特異的な初発症状はなく、他の疾患との鑑別が重要である。

1. 小児白血病とは

- ・小児がんの中で最も頻度が高い。
- ・小児白血病の中では急性リンパ性白血病（ALL）が約70%と最も頻度が高く、次いで急性骨髄性白血病（AML）が約20%、慢性骨髄性白血病（CML）が約5%を占める。
- ・ALLの好発年齢は2～6歳であり、CMLの多くは6歳以上に発症するが、AMLに関しては、年齢の偏りはみられない。
- ・**小児白血病の治療成績はこの30年で飛躍的に上昇し、70～80%の治癒率となっている。**
- ・**特異的な初発症状はなく、小児の一般的な疾患との鑑別を要する。**
- ・治療は予後因子（発症年齢、初診時白血球数、治療の初期反応性、染色体・遺伝子異常）を用いたリスク層別化のもと、多剤併用化学療法が行われる（ハイリスク群の一部では造血幹細胞移植も行われる）。
- ・ダウン症候群の新生児では、約10%に白血病類似の状態である一過性異常骨髄増殖症（TAM）を発症する。TAMの寛解症例の20～30%は3年以内に急性巨核芽球性白血病（AMKL）を発症する。
- ・ダウン症候群は、非ダウン症候群と比べて、白血病の発症リスクが10～20倍と言われており、急性巨核芽球性白血病（AMKL）に限ると、そのリスクは約500倍となる。
- ・若年性骨髄単球性白血病（JMML）は、小児期のみにもみられる稀な骨髄異形成症候群（MDS）の一種である。乳児期に多く、肝脾腫が特徴的である。ヌーナン症候群など遺伝性疾患に合併することが知られている。

2. 初発症状

- ① **正常な白血球が減少することにより生じる感染症状**
発熱、咳嗽、鼻汁
- ② **赤血球が減少することにより生じる貧血症状**
動悸、息切れ、めまい、倦怠感、顔色不良
- ③ **血小板が減少することにより生じる出血傾向**
皮下出血斑、鼻出血、歯肉出血
- ④ **臓器浸潤による症状**
リンパ節腫脹、肝脾腫、骨痛、歯肉腫脹、辜丸腫大、
皮疹、皮下腫瘤、頭痛、意識障害
- ⑤ **その他**
不機嫌、食欲不振、腹部膨満などで気づかれることも
もある。
- ⑥ **特殊な症状**



【T細胞性ALLで初診時にみられた
縦隔腫大（胸腺腫大）】

胸腺浸潤による巨大縦隔腫瘍や著しい頸部リンパ節腫脹による気道圧迫症状（呼吸困難、喘鳴）や、白血病細胞の腫瘍形成による眼球突出、脊髄圧迫症状がみられることがある。縦隔腫瘍はT細胞性ALLに多く、腫瘍形成はAMLやCMLなど骨髄性白血病に多い。

3. その他留意点など

- ・白血病の初発症状はいずれも特異的なものではないので、他の疾患との鑑別が重要である。
- ・疑わしい症状が持続する場合には、速やかに血液検査を行い、白血病の鑑別を行うことが肝要である。
- ・骨髄検査を行う場合は、治療が可能な専門医療機関に紹介する。

4. 参考文献

- ・細谷要介, 森鉄也: 【小児白血病・リンパ腫診療のアップデート】 症候と診断 小児白血病・リンパ腫を疑う症候. 小児科診療 73:1283-9, 2010
- ・長谷川大輔, 真部淳: 【造血器腫瘍学-基礎と臨床の最新研究動向-】 小児造血器腫瘍の臨床 小児白血病の診断と治療 骨髄異形成症候群/若年性骨髄単球性白血病. 日本臨床 70:681-6, 2012

Ⅲ-2 脳腫瘍の初発症状

東京女子医科大学 脳神経外科 藍原 康雄
東京慈恵会医科大学 脳神経外科 野中 雄一郎 柳澤 隆昭

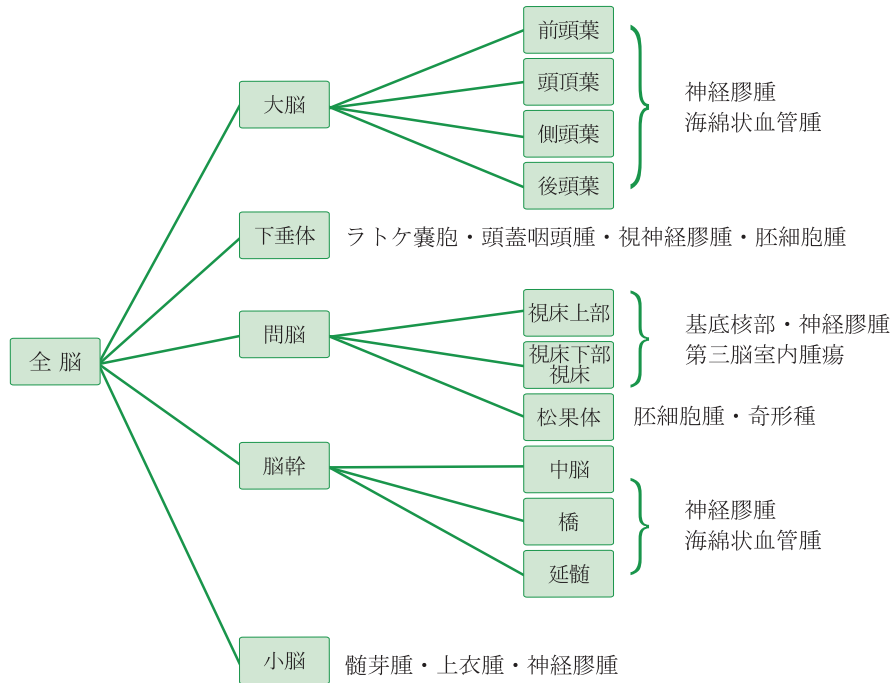
ポイント

- ・小児がんの約20%を占め、白血病に次いで多い。脳のあらゆる部位に発生する。
- ・初発症状は、頭痛、喉の渇き、低身長、目が見づらい、ふらつき、心療内科的症状などが代表的であるが、発症時は他の疾患との鑑別が困難なことが多い。
- ・疑い症例には、頭部CT及び頭部MRIを施行する。
- ・視床・視床下部腫瘍、基底核腫瘍からの2次的精神症状は特に見逃されやすい。

1. 小児脳腫瘍とは

小児脳腫瘍は、脳のあらゆる部位に発症する可能性がある。それぞれの発生部位に特徴的な臨床症状を伴うため、問診の後、**疑わしき症例には頭部CT及び頭部MRI（造影）を施行する。**

- ・小児がんの約20%を占め、白血病に次いで多い。
- ・小児がんによる死因の首位を占め、合併症と後遺症も多い。
- ・小児脳腫瘍は、100種類以上の腫瘍があり、それぞれの発生部位に特徴的な臨床症状を伴う。
- ・初発症状は、一般的な疾患と区別がつかないことが多く、鑑別診断として脳腫瘍をあげ、その可能性が否定されるまで経過を追うことが重要である。
- ・悪性度の低い腫瘍ほど、症状が緩徐に進行し、発症から診断まで時間がかかることが多い。このような腫瘍でも、診断の時期は内分泌機能や視機能などの機能予後を左右する可能性があり、早期診断が望ましい。
- ・悪性度の高い腫瘍は、発症から診断までの時間が短い傾向がある。しかし、受診後にも急速に悪化して重篤な状態となることがあるため、疑い症例には頭部CT及び頭部MRI（造影）を施行し、診断と治療を迅速にすすめる必要がある。低年齢の場合、MRI検査は鎮静を要するが多い。
- ・診断を急ぐ場合には、疑いの段階から専門医療機関に依頼するのが望ましい。



2. 初発症状 (一般臨床症状と鑑別診断)

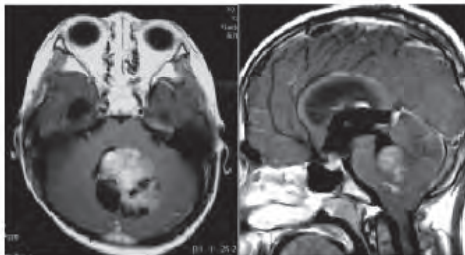
主訴・初発症状	一般・臨床症状	脳腫瘍に合併する病態
頭が痛い	寝起きの頭痛 日常・継続的	水頭症 髄膜炎
喉が渇く 元気がない	多飲・多尿	尿崩症 下垂体ホルモン分泌不全
目が見づらい	視力低下・視野狭窄 複視	視交叉圧迫 外眼筋麻痺
ふらつく	体幹失調・歩行障害 眼振	脳幹部障害 小脳性運動失調
びくびく・ボーとする 学校に馴染めない	部分発作・欠神発作 心療内科的的症状	大脳皮質性てんかん 視床・視床下部障害

Ⅲ 疾患紹介

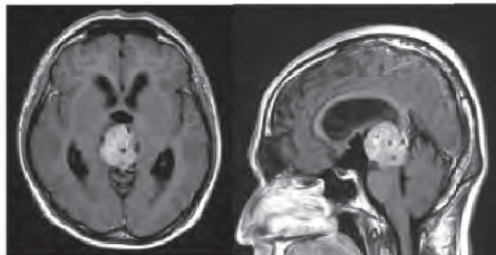
・ 症状別脳腫瘍鑑別診断及び留意点

①水頭症にて発症しやすい腫瘍

- ・ 鞍上部（下垂体）、松果体、第三脳室、視床、小脳部腫瘍が合併しやすい。
- ・ 頭部 X 線で**異常石灰化（腫瘍部）、縫合線解離・指圧痕**を認める。



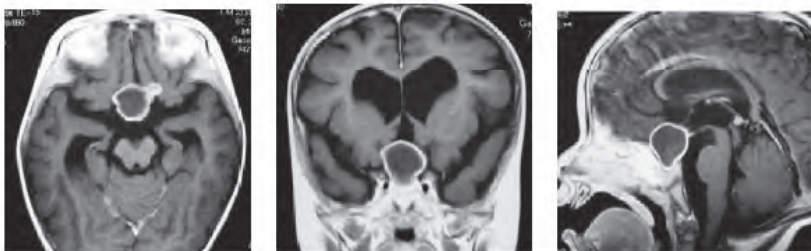
【8 歳男児：頭痛発症 診断：髄芽腫】



【10 歳男児 診断：松果体部胚細胞腫】

②炎症性頭痛にて発症しやすい腫瘍

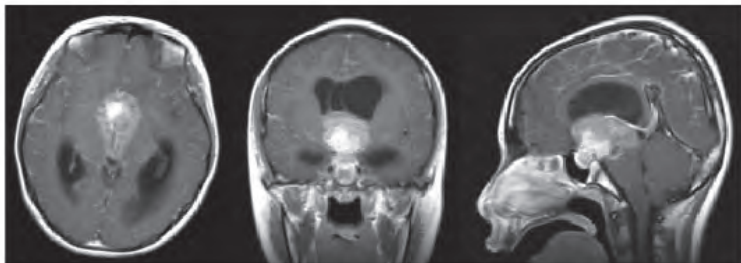
- ・ **髄膜炎**様の難治性頭痛の原因として頭蓋咽頭腫、ラトケ（Rathke）嚢胞がある。
- ・ 眼窩痛や、三叉神経痛様の症状としては、脊索腫、上皮腫・類上皮腫が多い。



【2 歳女児：髄膜炎にて発症 診断：頭蓋咽頭腫】

③尿崩症にて発症しやすい腫瘍

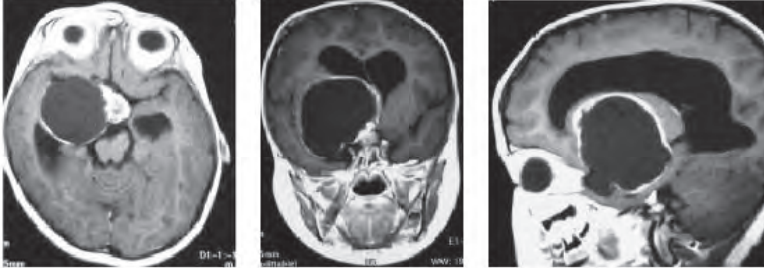
- ・ 問診にて一日尿量より一日**飲水量**を確認する。（夜尿症との鑑別が重要である。）
たいてい患児は飲水を得意とし、7～8L/日飲水をして電解質を保っている。
- ・ 易疲労感など汎下垂体機能低下症を伴うことが多い。



【10 歳女児：水頭症、尿崩症、易疲労にて発症 診断：鞍上部胚細胞腫】

④視力・視野障害にて発症しやすい腫瘍

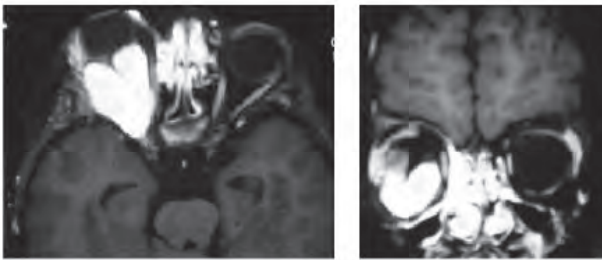
- ・小児は視機能評価が困難なことが多いが、**視力低下・視野狭窄**での発症が多い。
- ・鞍上部胚細胞腫（早期治療にて視力改善の可能性が高い）



【5歳女児：視力障害にて発症 診断：頭蓋咽頭腫】

⑤外眼筋麻痺にて発症しやすい腫瘍

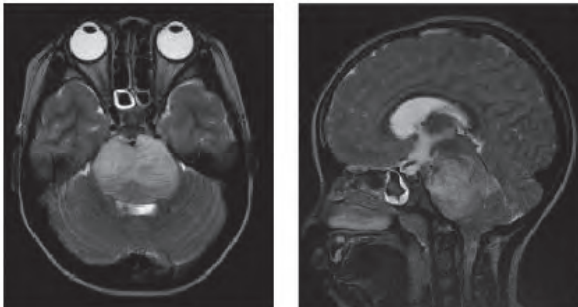
- ・海綿静脈洞内腫瘍は、複視や眼瞼下垂の主訴が多い。
- ・眼窩内腫瘍であると、眼球突出（閉眼不全からの結膜炎等）で発症することがある。



【6歳女児：複視、進行性の右眼球突出にて発症 診断：眼窩内横紋筋肉腫】

⑥ふらつきにて発症しやすい腫瘍

- ・明らかな**神経脱落症状のない「ふらつき感」**の発症が多い。
- ・進行すると、水頭症による頭痛や複視様症状を合併することも多い。

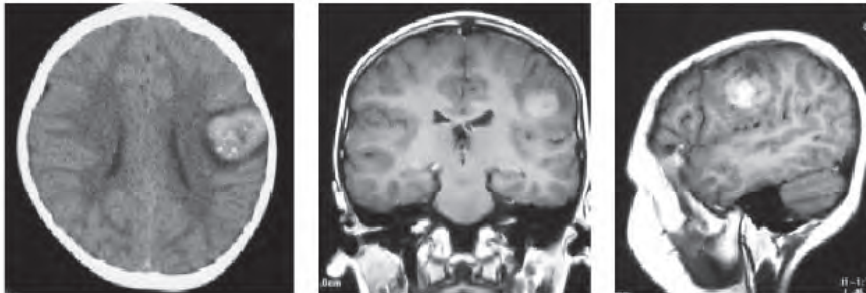


【4歳女児：進行性のふらつき症状にて発症 診断：脳幹部神経膠腫】

Ⅲ 疾患紹介

⑦てんかん症状にて発症しやすい腫瘍

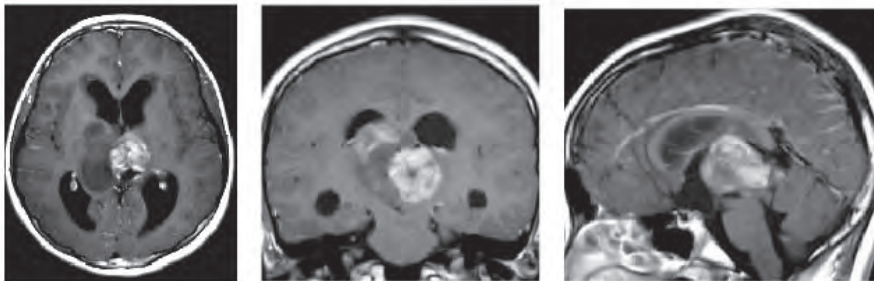
- ・大脳皮質全般どの部位でも発症しうる。**発熱を伴わない痙攣発作**の場合には疑う。



【7歳女児：顔面痙攣にて発症 診断：左大脳皮質・神経膠腫】

⑧心療内科疾患との鑑別が困難な腫瘍

- ・鞍上部腫瘍からの下垂体ホルモン分泌不全にて学童生活についていけない。
- ・**視床・視床下部腫瘍、基底核からの二次的精神症状は特に見逃されやすい。**



【11歳女児：学童生活に馴染めず、心療内科長期通院の既往。 診断：視床神経膠腫】

3. 参考文献

- ・ The Brain Pathway Guideline: A guide to assist healthcare professionals in the assessment of children who may have a brain tumour. (英国の脳腫瘍早期診断のための家族および医療関係者プログラム Headsmart 作成による医療者向けガイドライン <http://headsmart.org.uk/Additional-information-for-healthcare-professionals/guideline-and-implementation/>よりダウンロード可能)
- ・ The Diagnosis of Brain Tumours in Children (上記プログラムによる Quick reference 診断のための簡易版、上記サイトよりダウンロード可能)

Column4 小児のリンパ節腫大

Scammon の発育・発達曲線において、リンパ組織は生後から増大し 12~13 歳ごろがピークになる。正常小児で触知される表在リンパ節は、なめらかで大きさは 1cm 未満である。正常のリンパ節は指先から逃げるように動き、自発痛、圧痛、発赤、熱感がない。1cm を超える大きさのリンパ節は病的であるが、反応性の腫大か悪性かの区別に苦慮することがある。悪性リンパ腫と鑑別すべき疾患には、①感染症（ウイルス性、細菌性、結核性、梅毒、トキソプラズマなど）、②感染症以外で全身疾患の反応性（若年性関節リウマチ、全身性エリテマトーデス、亜急性壊死性リンパ節炎、川崎病など）があがる。

後頭部のリンパ節腫大を特徴とする感染症には風疹がある。

伝染性単核症では 3~4cm を超える頸部リンパ節、全身性の表在リンパ節を触知することがある。2 週程度で縮小傾向になり、たいがい 4 週以内に退縮することが多い。Epstein-Barr ウイルス、サイトメガロウイルス感染で生じ、血清抗体価の確認は診断の一助になる。

亜急性壊死性リンパ節炎では、片側性の頸部リンパ節腫大と持続する発熱を認め、LDH 高値を伴い、時に反復することがある。

BCG 接種 4 週以後の乳児では、接種側の腋窩や鎖骨上リンパ節が反応性に腫大することがあり注意を要する。

アトピー性皮膚炎では炎症部位周囲の付属リンパ節が腫大する。

扁桃周囲膿瘍では深頸部リンパ節が腫大し炎症が高度になると斜頸を呈することがある。

若年性関節リウマチ、全身性エリテマトーデスでリンパ節が腫大する。

川崎病では片側性で多房性の後頸部リンパ節腫大を伴い、時に斜頸を呈する。腫大が強く、ムンプスと診断されることがある。

悪性リンパ腫の初発症状は P.16 を参照

Ⅲ-3 悪性リンパ腫の初発症状

東邦大学医療センター大森病院 小児科 小嶋 靖子

ポイント

- ・あらゆるリンパ節、節外から発生し、症状は多彩である。
- ・腫瘍の多くは無痛で硬く可動性に乏しいが、時に典型から逸脱する。
- ・2週以上持続し2 cm以上で縮小傾向が乏しい腫瘍は注意する。
- ・原因不明の発熱、体重減少、長引く気道、腹部症状、体の痛みなどに注意する。
- ・リンパ節や扁桃の生検は行わず専門医療機関へ紹介する。

1. 悪性リンパ腫とは

- ・小児がんの約10%を占め白血病、脳腫瘍に次ぐ3番目に多い疾患で、発生率は人口100,000人あたり0.6人である。
- ・病型はホジキンリンパ腫と非ホジキンリンパ腫に分かれ、日本ではホジキンリンパ腫は約10%と少ない。
- ・男子が女子の2倍多く、3～11歳に多い。
- ・原発部位の約70%がリンパ節で、頸部、縦隔、腋窩、腹部などに生じる。
- ・節外病変は、眼窩、鼻咽頭・扁桃、胸膜、肝、腎、骨、卵巣、精巣などである。
- ・非ホジキンリンパ腫は臓器移植後の免疫不全状態で Epstein-Barr ウイルス感染、HIV 感染に関連して生じることもある。
- ・**小児悪性リンパ腫はいずれの病型でも化学療法で70～90%の無イベント生存率、80～90%の長期生存率が得られている。** 下記に病理分類を示す。

【表：病理分類】

悪性リンパ腫分類と頻度	病理分類と頻度	臨床症状
ホジキンリンパ腫 (10%)	古典的ホジキンリンパ腫 結節性リンパ球優位ホジキンリンパ腫	ホジキン細胞、Reed-Sternberg細胞が増殖 80%が表在リンパ性腫脹、頸部に連続性に生じ、無痛性で弾力がある。20%が巨大腫瘍、 25%で発熱、体重減少を認める。

非ホジキンリンパ腫 (90%)	バーキットリンパ腫 (40-50%)	進行性で白血化、腸重積発症。腹腔内、消化管が多い。
	びまん性大細胞型 B 細胞リンパ腫 (10~20%)	浸潤度は低い。
	リンパ芽球性リンパ腫 (30%)	白血化が多い。縦隔腫瘤、CNS、骨、精巣、皮膚に多い。
	未分化大細胞リンパ腫 (10~30%)	節外病変が多い。皮膚、骨、軟部組織に多い。

2. 初発症状

①表在リンパ節腫大 (腫瘤)

大きさ：

- ・正常のリンパ節の大きさは1cm。1cmを超えるものは病的と判断する。小児はしばしば生理的にリンパ節を触知し、ウイルス感染で反応性に腫大する。
- ・血液検査で血算、電解質、LDH、尿酸が正常でも初期のリンパ腫は否定できない。
- ・**悪性の場合、大きさは2~3cmを超えることが多い。**

性状：

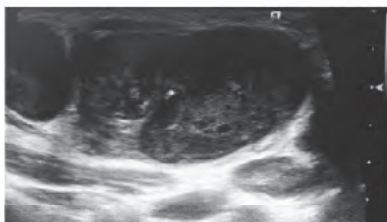
- ・教科書的には、**無痛・弾性硬・可動制限ありと記載されるが、典型例は多くはない。**
- ・ホジキンリンパ腫では、ゴムまり様の弾力がある。
- ・弾性軟でも悪性の場合がある (図1参照)。可動性を有する場合もある。悪性であっても急速にリンパ節が腫大する時は、有痛性のこともある。稀に皮膚発赤を呈す (図6参照)。



【図1：右頤部3×4cm大の弾性軟の腫瘤 びまん性大細胞型B細胞リンパ腫3歳男児】★①

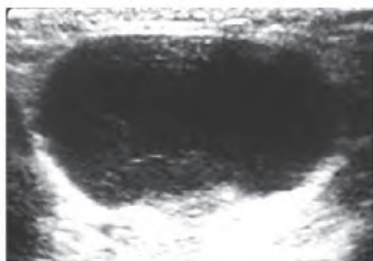
部位：

- ・**首や腋窩、鼠径部、全身のあらゆる部位から発症する。**
- ・頸部正中では甲状腺、正中頸嚢胞、耳介前部や下顎部では唾液腺由来のリンパ節腫大があり鑑別に超音波が有用である (図2~4)。鎖骨上のリンパ節腫大は病的であることが多い。(小児のリンパ節腫大については P.15 Column 4 参照)



【図2：びまん性大細胞型B細胞リンパ腫】
一番左は明らかに低エコー。中央と右は内部やや不均一。一部低エコーで炎症性変化、壊死が疑われたが病理結果から悪性と診断。

Ⅲ 疾患紹介



【図3：びまん性大細胞型B細胞リンパ腫】
下顎部の3.4×1.7cm大。
内部は低エコーで一部線状エコーを認めた。
右の画像と比して性質が異なる像が得られ
生検で悪性と診断された。



【図4：びまん性大細胞型B細胞リンパ腫】
右頸部1cm～1.3cm大のリンパ節

②腹部症状

- ・頻回の腹痛や嘔吐、腹部膨満、食欲低下などを呈するが、胃腸炎、便秘とされることが多く**診断が困難なことが多い**。診断時に腫瘍が巨大化した進行例も稀ではない。
- ・稀に急性腹症で発症することがある。
- ・胃原発では食事摂取量の低下、少量ですぐに満腹になるなどの変化がある。
- ・バーキットリンパ腫は回腸末端のパイエル板から発生することが多く、狭窄による通過障害により腸重積が生じる。右下腹痛で虫垂炎の診断例、血便や下血を伴い、細菌性腸炎と診断される例がある。肝門部から発生したリンパ腫で黄疸を呈した例もある。年長児や短期間にくり返す腸重積では、特にバーキットリンパ腫を念頭に置く。
- ・腹部X線や超音波が診断の一助になる。

③気道症状

- ・縦隔、胸膜、胸腺に生じる。乾性から湿性咳嗽、喘鳴、呼吸困難等を呈する。初期は呼吸困難が乏しく、発見時は進行例が多い。**気道症状が2週以上持続し、鎮咳去痰剤や気管支拡張剤の投与で治療反応性が乏しい、または増悪した場合には胸部X線は極めて有用である。**
- ・上縦隔症候群（気管を圧迫して生じ、努力呼吸、胸痛、喘鳴、咳などを認める。）
- ・また、顔の浮腫、体位による咳や喘鳴の変化、睡眠時の姿勢の変化がないかといった問診、呼吸音の左右差の有無、時に聴打診所見は診断の手がかりとなる。来院時起坐呼吸の患者に対し、臥位で採血を試み、心停止を来し死亡したという報告もある。

④中枢神経症状

- ・中枢神経浸潤例では頭痛や吐き気、嘔吐、脳神経症状等の脳圧亢進症状がある。

⑤痛み

- ・頭痛、胸痛、腹痛、様々な部位の痛みがある。骨原発では（非ホジキンリンパ腫の約2%程度）、浸潤による痛み、発赤、圧痛を伴うことがある。頭蓋、頸椎、脊椎、腰椎、長管骨発生がある。圧痛部位のX線は有用である（図5参照）。

⑥稀な症状

- ・皮膚発赤を伴う腫瘍（化膿性リンパ節炎との鑑別が問題となる）（図6）
- ・上大静脈症候群
縦隔腫瘍が上大静脈を圧迫し、顔、頸部、上肢の浮腫などが生じる。
- ・腫瘍崩壊症候群（詳細は、P.3 Column 1 参照）
- ・脊髄圧迫症状
腫瘍が傍脊椎部、椎体を浸潤し生じる。圧痛を伴い、神経症状から高位診断が予想できる。
緊急度が非常に高い。



【図5：Bリンパ芽球性リンパ腫12歳女児】
左上腕骨の痛みと腫脹があった。



【図6：未分化大細胞性リンパ腫6歳女児】
皮膚発赤と痛みが強く、穿刺排膿なし。
★②

3. その他留意点など

- ・腫瘍が2～3 cm以上で2週間以上持続し縮小傾向に乏しい場合、4週以上持続する腫瘍、もしくは短期間でも急速に増大する場合には専門医療機関での生検が望ましい。
- ・適切な生検手技、検体採取、病理診断、染色体やキメラ遺伝子などの特殊検査の準備が必要であり、専門医療機関で行うべきである。
- ・日常的によく遭遇する症状であっても経過が長期化する場合は、血液検査、X線、超音波は診断の手がかりとして有用な場合がある。B症状（発熱、盗汗、体重減少）、上大静脈症候群、上縦隔症候群、神経症状を呈する時は緊急に紹介する。

4. 参考文献

- ・佐々木邦明, 大持寛, 川井進, 等: 小児悪性リンパ腫 568 例の病態と予後. 日本小児科学会雑誌 91:690-700, 1987
- ・Reiter A: Diagnosis and Treatment of Childhood Non-Hodgkin Lymphoma. American Society of Hematology, the Education Program 2007:285-96, 2007
- ・Meier JD, Grimmer JF: Evaluation and Management of Neck Masses in Children. American Family Physician 89:353-8, 2014

Ⅲ-4 胸部腫瘍の初発症状

日本大学医学部 小児外科 越永 従道、杉藤 公信

ポイント

- ・胸部腫瘍の発生母地は、皮膚、皮下組織、乳腺、胸壁、胸膜、肺、縦隔、リンパ節、リンパ管、血管などがあり、その症状は発生部位、年齢により様々である。
- ・乳児や年少児では、呼吸器症状を呈することが多い。
- ・年長児では、症状が軽く、偶然発見されるものが多い。
- ・小児期に発生する胸部腫瘍は、多種多様のがん種がある。
- ・胸部悪性腫瘍には、原発性と転移性腫瘍がある。

1. 小児胸部腫瘍とは

- ・小児期に発生する胸部腫瘍は、皮膚、皮下組織、乳腺、胸壁、胸膜、肺、縦隔に発生する腫瘍など多種多様である。
- ・発生母地別には以下のとおり分類される。
 - ①皮膚・皮下組織
表皮嚢腫、リンパ管腫、脂肪腫、血管腫、脂肪芽腫、血管芽腫、乳児神経芽腫の皮膚・皮下転移 (P.52 Column 9 参照)、横紋筋肉腫など
 - ②乳腺
線維腫、葉状腫瘍など
 - ③胸壁
骨肉腫、ユーイング肉腫、神経鞘腫、神経線維腫、悪性線維性組織球腫、転移性胸壁腫瘍など
 - ④胸膜
胸膜肺芽腫など
 - ⑤肺
転移性肺悪性腫瘍、肺芽腫、気管支腺腫、過誤腫など
 - ⑥縦隔腫瘍
悪性リンパ腫、転移性悪性腫瘍、胸腺腫大、リンパ管腫、脂肪腫、神経芽腫、神経節腫、胚細胞性腫瘍、甲状腺腫、気管支嚢胞など

・肺腫瘍、縦隔腫瘍の鑑別点を整理すると以下のとおりである。

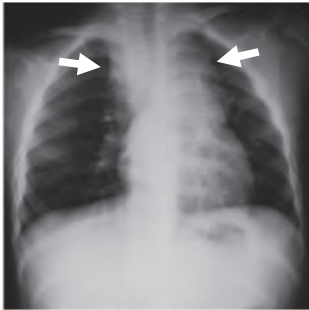
	肺腫瘍	上縦隔腫瘍	前縦隔腫瘍	中縦隔腫瘍	後縦隔腫瘍
特徴	多くは転移性で悪性腫瘍の頻度が高い。 腎芽腫、骨肉腫、肝芽腫などの転移	リンパ管腫、神経原性腫瘍（神経芽腫）、甲状腺腫、リンパ節転移	悪性リンパ腫、胚細胞性腫瘍（奇形腫）、胸腺腫大、リンパ節転移	悪性リンパ腫、気管支嚢胞、脂肪腫、リンパ節転移	神経原性腫瘍（神経芽腫）、リンパ節転移
症状	咳嗽、喀痰、咯血、血痰、呼吸困難、肺炎	乳幼児や年少児は、胸部が小さく気管・気管支が脆弱なため、腫瘍が周りに拡がると呼吸器症状 （呼吸困難、胸痛、咳嗽、喘鳴など） や上大静脈の圧迫による上大静脈症候群 （顔面・頸部の浮腫、静脈怒張） を呈することがある。年長児は、無症状か症状が軽く偶然発見されることも多い。 神経原性腫瘍では、脊髄圧迫症状やホルネル症候群（瞳孔縮小・眼瞼下垂・眼裂狭小・眼球陥没）などで発症することがある。			
診断	胸部単純 X 線検査、胸部 CT 検査、気管支鏡検査	胸部単純 X 線検査、胸部 CT 検査、胸部 MRI 検査により腫瘍の局在部位ならびに腫瘍の性状により診断が可能である。 神経原性腫瘍（33%）、胚細胞性腫瘍（12%）、悪性リンパ腫（10%）、胸腺疾患（8%）、気管支嚢胞および食道重複症（15%）。			
腫瘍マーカー	肝芽腫（血清 AFP）	神経芽腫（尿中 VMA、尿中 HVA、血清 NSE）、悪性胚細胞性腫瘍（血清 AFP、血清 HCG-β）、悪性リンパ腫（可溶性インターロイキン 2 受容体（sIL2-R））			

2. 初発症状

- ・発生部位と年齢によって様々である。乳児期や年少児では、呼吸器症状を呈することが多く、年長児では、症状が軽く偶然に発見されるものが多い。
- ・部位別の症状、身体所見は以下のとおり。

部位	症状・身体所見
皮膚・皮下組織・乳腺	皮膚・皮下結節触知
胸壁	皮膚・皮下結節触知、疼痛、知覚異常
胸膜・肺	咳嗽、胸痛、呼吸困難、発熱、喀痰、咯血、血痰
縦隔	神経症状：神経芽腫で脊椎管内に進展する場合は脊髄圧迫症状や上縦隔原発神経芽腫では交感神経圧迫によるホルネル症候群を呈する
	呼吸器症状（図 1）：上・前・中縦隔腫瘍では腫瘍の増大に伴う気管・気管支の圧迫による呼吸困難、胸痛、咳嗽、喘鳴など
	循環器症状：上・前・中縦隔腫瘍では上大静脈の圧迫による上大静脈症候群（顔面・頸部の浮腫、静脈怒張）

Ⅲ 疾患紹介



【図 1-A：胸部 X 線写真】



【図 1-B：胸部造影 CT 写真】

図 1：喘鳴と発熱を主訴に来院した 2 歳の男児。左副腎原発神経芽腫、縦隔リンパ節転移症例。

(図 1-A) 上縦隔の陰影が拡大している。

(図 1-B) 上縦隔から中縦隔にかけて腫瘤を認めた。気管分岐部を腫瘤が圧迫し喘鳴を呈していた。

3. その他留意点など

- ・胸部腫瘍には転移性腫瘍が多く、胸部だけでなく原発巣を含めた全身検索が重要である。
- ・症状：経過が緩徐な場合や急激に悪化する場合がある。
- ・診察：胸部腫瘍を疑った場合、胸部の診察だけでなく頭部・頸部・腹部・四肢など全身の診察が重要である。

4. 参考文献

- ・伊藤泰雄：標準小児外科学 第 6 版。東京，医学書院，2012
- ・Simpson I, Campbell PE: Mediastinal masses in childhood: a review from a paediatric pathologist's point of view. ProgPediatrSurg 27:92-126, 1991

Column 5 患肢温存手術～小児の四肢に発生した原発性悪性骨腫瘍に対する患肢温存手術について～

以前は、小児の四肢に発生した原発性悪性骨腫瘍の外科的治療は、主に切断術であった。現在では術前化学療法や画像診断に基づく手術法の進歩により、患肢を切断せずに腫瘍を取り除き四肢を温存する手術（患肢温存手術）が行われるようになった。腫瘍切除により生じた骨欠損部は、腫瘍用人工関節の挿入または骨移植による再建を行い患肢機能の回復をはかる。しかし、小児期における患肢温存手術は、患児の高い活動性や成長に伴う脚長差の問題など、成人と異なる対応が必要となる。現在まで、悪性骨腫瘍切除後の四肢再建は、以下の様な方法が考案されている。求められる要素として、長期にわたり感染に強く生体親和性がある材質、機能的に優れていて耐久性もある構造、患児の成長に伴い脚長差を補正できることがあげられる。

1. スペーサーを用いた再建

広範切除において関節面を含む骨端部の切除が必要であり、延長型腫瘍用人工関節が罹患骨の骨髓横径などの点から作製困難で対象にならない年齢、主として10歳未満の症例を適応としている。セラミック製のスペーサー（図1）をカスタムメイドで作製し、一時的なスペーサーとして腫瘍切除後の骨欠損部に挿入し、成長を待ってから二期的に人工関節置換術を行う。

2. 処理骨移植を用いた再建

腫瘍切除に際して関節面が温存でき、切除部位に強い溶骨性変化がない症例に対して、熱処理骨や液体窒素処理骨移植を用いて、骨欠損部の再建を行っている。関節面と一定の距離があり、骨幹部に進展している腫瘍に対する切除後の再建には、本法が良い適応と考えている。処理骨はロッキングプレートなどで残存骨と強固に固定する必要がある。

3. 延長型腫瘍用人工関節を用いた再建

罹患骨の骨髓横径が、人工関節システムに適合する年齢から骨格の成熟が終了するまでの症例が適応になる。通常8歳～15歳が、この期間に該当するが、患児の体格により異なる。現在、数種類のカスタムメイド延長型腫瘍用人工関節があるが、わが国で使用できるのは、Stryker社のGrowing Kotzシステムのみである（図2）。

4. 脚延長術

腫瘍切除後、脚延長や骨移動術で患肢を生体材料のみで再建する場合と、腫瘍用人工関節やスペーサーで再建した患肢に生じた脚長差を補正する目的で脚延長を行う場合がある。



【図1：セラミックスペーサー
（京セラメディカル社製）】



【図2：延長型腫瘍用人工関節
（Stryker社製 Growing Kotz）】

悪性骨腫瘍の初発症状は P.26 参照

Ⅲ-5 腹部腫瘍の初発症状

東京慈恵会医科大学 小児外科 吉澤 穰治

ポイント

- ・小児腹部腫瘍は急速に増大するので、迅速な診断・加療が重要である。
- ・初期症状は、腹部腫瘤・膨隆・膨満などが重要で頻度が高い。
- ・腹部腫瘤を疑った時には、衣服を脱がし、ベッドに寝かせて診察する。
- ・超音波検査は侵襲が無く、鑑別にも有効である。

1. 小児腹部腫瘍とは

- ・小児の腹部腫瘍として発生頻度の高いのは、神経芽腫・腎芽腫・肝芽腫・胚細胞腫瘍（卵巣・精巣腫瘍）などで、好発年齢は0～1歳である。**部位や表面の性状で鑑別診断することは難しいことが多い。**
- ・代謝性疾患による肝腫大、血液疾患による脾腫大、巨大結腸症などの腸管拡張などが腹部の膨隆をきたし、腹部腫瘍との鑑別診断が必要となる。

【発生頻度の高い腹部腫瘍の鑑別】

	神経芽腫	腎芽腫	肝芽腫	胚細胞腫瘍
部位	正中線を越える	正中線を越えない	右季肋部	正中部
腫瘍表面	凹凸不正	平滑	凹凸不正	平滑

2. 初発症状

①腹部腫瘤・膨隆・膨満：

最も重要で頻度が高い。親が入浴時に気づくことが多い。

②微熱・顔色不良・易疲労感・昼寝時間の延長・食欲低下・体重減少

③便秘・頻尿・嘔吐：腫瘍による圧迫症状

④腹痛

3. その他留意点など

・乳幼児のボンボン

新生児から乳児期の腹部は腹直筋が発達しておらず、家族が腹部膨満を、「赤ちゃんならこんなもの」と思っていることも少なくない。

・腹部腫瘤を疑った時には、必ず患児をベッドに寝かせて診察する。

・硬い腫瘤を触知した際、表面の性状や大きさなどを詳細に触診しようと、腹部を強く圧迫すると腫瘍の破裂をきたすことがあるので注意する。衣服を脱がし、胸部・腹部そして鼠径部までよく観察できる状態にして、ベッドに寝かせて診察することが重要である。

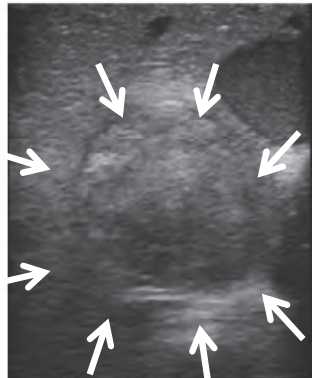
・超音波検査は侵襲が無く、充実性の腫瘤か鼓腸や嚢胞性疾患かの診断は容易で、破裂の危険性も少ないので活用する。

・小児腹部腫瘍は急速に増大するので、診断から加療まで迅速におこなうことが重要である。結果に時間を要する血液・生化学検査などは紹介時には必要はなく、できるだけ早く（その日のうちにでも）、小児がん専門医のいる病院へ紹介する。

・集学的療法により治療成績は向上しているので、悲観的な情報提供は慎重にする。



【図1：腹部腫瘍】★③



【図2：腹部超音波写真 肝芽腫】

4. 参考文献

- ・日本小児がん学会：小児がん診療ガイドライン 2011年版 第1版. 東京, 金原出版, 2011
- ・Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB: ネルソン小児科学 原著 第17版 (衛藤義勝編). 東京, エルゼビア・ジャパン, 2005

Ⅲ-6 悪性骨腫瘍の初発症状

慶應義塾大学医学部 整形外科 森岡 秀夫

ポイント

- ・小児期に発生する原発性悪性骨腫瘍は、骨肉腫とユーイング肉腫が代表的である。
- ・原発性悪性骨腫瘍は、病巣が急速に広がり比較的早期に肺転移を生じることが多い。
- ・初診医は、骨肉腫の場合、整形外科医であることが多いが、発熱などの全身症状を伴うユーイング肉腫は小児科医を受診することもある。

1. 悪性骨腫瘍とは

小児期に発生する悪性骨腫瘍は、骨肉腫やユーイング肉腫に代表される原発性悪性骨腫瘍と神経芽細胞腫の骨転移などがあるが、本項では原発性悪性骨腫瘍を中心に述べる。

①骨肉腫

- ・原発性悪性骨腫瘍の中で最も多く発生する。
- ・10歳代を中心にやや男性に多く発生する。
- ・好発部位は大腿骨遠位、脛骨近位、上腕骨近位の骨幹端部である。
- ・局所症状は病巣部の運動時痛と腫脹、熱感である。
- ・進行例では安静時痛や病的骨折で来院することもあるが、全身状態は比較的保たれていることが多い。
- ・診断には単純 X 線が有用で、腫瘍内部の不規則な骨形成や骨破壊、Codman 三角や spicula という骨膜反応が特徴的である (図 1)。
- ・血液生化学検査では約 60% の症例で ALP の上昇が見られる。ただ、年齢により正常値が異なり、特に成長期、思春期においてはより高値を示すためその評価には注意を要する。
- ・1970 年以前は、骨肉腫の 5 年生存率は 10~15% であったが、系統的化学療法の導入により、現在では約 70% まで向上している。



【図 1：骨肉腫の単純 X 線像】
左大腿骨遠位骨幹端部内側に著明な骨膜反応を伴う腫瘍を認める。

②ユーイング肉腫

- ・ユーイング肉腫は原始神経外胚葉性腫瘍（PNET）と同一の遺伝子異常を有することから、これらは同一の疾患群としてとらえられている。
- ・通常、骨肉腫よりやや若い5歳から10歳代に多く発生する。
- ・好発部位は四肢の長幹骨骨幹部であるが、脊椎や骨盤などの体幹にも発生する。
- ・症状は、病巣部の腫脹および疼痛と熱感で、発熱などの全身症状を伴うこともあり、他の炎症性疾患との鑑別が必要である。
- ・腫瘍は急速に進行し、発生した骨全体に広がることもある（図2）。
- ・単純X線では、境界不明瞭で広範な溶骨性変化と onion peel appearance といわれる骨膜反応を伴う（図3）。
- ・治療成績は、5年生存率が60%近くまで改善されたが、初診時から肺転移がある、腫瘍が大きい、脊椎や骨盤などの体幹発生などの例では、依然として予後不良である。



【図2：ユーイング肉腫/原始神経外胚葉性腫瘍の単純X線像】
左腸骨全体に腫瘍が広がって病的骨折を生じている。



【図3：単純X線】

【表：骨肉腫とユーイング肉腫の比較】

	骨肉腫	ユーイング肉腫
好発年齢	10～20歳	5～15歳
発生部位	四肢長管骨骨幹部	四肢長管骨骨幹部、脊椎、骨盤
症状	腫脹、疼痛、熱感	腫脹、疼痛、熱感、全身の発熱
単純X線	骨形成と骨破壊	骨破壊
血液生化学	ALP ↑	WBC、CRP、LDH、NSE ↑
病理所見	紡錘形・多形性細胞、類骨形成	円形細胞
融合遺伝子	(-)	(+) : <i>EWSR1-FLI1</i> 、 <i>EWSR1-ERG</i> 等

2. 初発症状

- ・局所症状は疼痛と腫脹、熱感だが、**骨肉腫の場合は運動時痛から始まり、徐々に安静時痛に進行し、ユーイング肉腫の場合は進行が速く初診時に安静時痛を生じていることが多い。**
- ・**骨肉腫は進行例でも全身症状を伴うことは少ない。ユーイング肉腫は発熱などの全身症状を伴うことが多く、骨髄炎と間違われることもある。**
- ・ユーイング肉腫は、脊椎・骨盤発生もあり、脊髄麻痺などの神経症状で発症することもある。

3. その他留意点など

- ・下肢に発生した場合、荷重により病的骨折を生じることがあるので、疑わしい場合は松葉杖や車いすの使用など、患肢への負荷軽減に努めるべきである。
- ・**治療の専門性が高く、画像や生検など検査の段階から専門医が行うことが望ましい。**

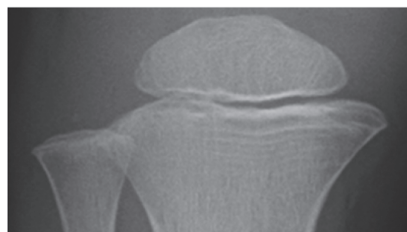
4. 参考文献

- ・日本整形外科学会 骨・軟部腫瘍委員会: 整形外科・病理 悪性骨腫瘍取扱い規約 第3版. 東京, 金原出版, 2000
- ・Fletcher CDM, Bridge JA, Hogendoorn P, et al: WHO Classification of Tumours of Soft Tissue and Bone Fourth Edition. Lyon, International Agency for Research on Cancer, 2013
- ・岩本幸英: 全身性疾患 第3章 骨・軟部腫瘍, (岩本幸英編): 神中整形外科学 上巻 第23版. 東京, 南山堂, 2013, pp 571-693
- ・吉川秀樹: 最新整形外科学大系 第20巻: 骨・軟部腫瘍および関連疾患. 東京, 中山書店, 2007
- ・森岡秀夫: 整形外科専門医になるための診療スタンダードシリーズ 4 骨・軟部腫瘍および骨系統・代謝性疾患. 東京, 羊土社, 2009

Column6 Leukemic Band

重症疾患による長管骨の成長障害、白血病細胞の異常増殖による骨髄病変を反映した、長管骨骨端部を横断する透亮線あるいは硬化線を Leukemic Band と呼ぶ。

白血病における、骨病変の頻度は約 25%といわれているが、そのうちの約 45%では骨関節症状が認められない。骨 X 線所見として最も多いのが Leukemic Band で、他に骨膜反応、骨融解像・脱灰、骨辺縁のびらん等も認められる。



引用文献

- ・小原明: 【各論】I. 血液・造血器・リンパ網内系疾患 1. 白血病, (甲田英一, 伊川廣道, 山下直哉編): 臨床研修医のための画像医学教室 小児科領域. 東京, 医療科学社, 2009, pp 6-11

Column7 網膜芽細胞腫の遺伝

網膜芽細胞腫の発症には *Rb1* 遺伝子の異常が関係していることがわかっており、遺伝性および非遺伝性に発症する場合がある。正常な網膜細胞は父と母由来の合計 2 つの *Rb1* 遺伝子を持っている。網膜細胞の *Rb1* 遺伝子に偶然、傷がついて腫瘍が発生する場合には必ず片眼性であり、遺伝はしない。この場合は非遺伝性かつ片側性で、その割合は 60%。残りの 40% が遺伝性（片側性 15%、両側性 25%）で、メンデルの法則に従い常染色体優性遺伝で発症する。

片眼性で家族歴がない場合、85%が非遺伝性で 15%が遺伝性である。家族歴のない片眼性網膜芽細胞腫の親から子どもに遺伝する確率は 5~6%程度である。一方、家族歴のない網膜芽細胞腫（両側性、片側性に関わらず）の子どもの兄弟姉妹に、網膜芽細胞腫が発症する確率は 2~3%である。

遺伝性の場合（両眼性の全てと片眼性の 15%）、生まれつき体のすべての細胞は 2 つの *Rb1* 遺伝子のうち 1 つが変異を起こしている。網膜の細胞で、残る 1 つの *Rb1* 遺伝子に変異が起これば腫瘍が発生する。この場合は両眼性あるいは片眼性でも複数の腫瘍が発生することが多く、発症時期も非遺伝性より早い。生殖細胞（精子や卵子）を介して子どもに 50%の確率で遺伝し、そのほとんどが発症する。

家族歴のない場合、発端者に変異が生じた可能性以外に次の 2 つの可能性が考えられる。1 つは網膜芽細胞腫の子をもつ両親のどちらかが変異した *Rb1* 遺伝子をもっているが、発症していない場合である（未発症保因者）。親が未発症保因者の場合でも、子どもに遺伝する確率は 50%である。もう 1 つは、両親どちらかの個体発生の初期段階で、受精卵の細胞分裂の過程にある 1 つの細胞に *Rb1* 遺伝子変異が入ることにより、変異をもつ細胞と持たない細胞が混在する（モザイク）。その親の網膜には *Rb1* 遺伝子変異をもつ細胞がないか、あるいは少ないことが推測される。生殖細胞のうち *Rb1* 遺伝子変異をもつものが受精すると、その子どもに遺伝する。子どもに遺伝する確率は、その親の生殖細胞のモザイクの程度による（生殖細胞モザイク）。

遺伝子検査は遺伝専門医の十分なカウンセリングのもとで行うのが大切である。両眼性の場合と家族歴のある片眼性の場合の遺伝子検査の目的は、すでに発症している児のためでなく、未発症の血縁者の保因者の診断を確定するためである。一方、片眼性で家族歴がない場合は、児の網膜芽細胞腫が遺伝性か非遺伝性なのかを確定するためである。これらの目的を両親によく説明・納得した上で遺伝子検査を受けることをお薦めしている。

参考文献

- ・吉田輝彦, 牛尼美年子, 菅野康吉: 【小児脳腫瘍・網膜芽細胞腫の診断と治療 Update 小児科医へのメッセージ】網膜芽細胞腫 網膜芽細胞腫の遺伝および遺伝相談外来. 小児科臨床 62:225-232, 2009

眼腫瘍の初発症状は P.30 を参照

Ⅲ-7 眼腫瘍の初発症状

東京慈恵会医科大学 小児科 秋山 政晴
国立がん研究センター中央病院 眼腫瘍科 鈴木 茂伸

ポイント

- ・小児の眼腫瘍は網膜芽細胞腫がほとんどであり、乳幼児に多い。
- ・乳幼児は視力が未熟であり、十分な訴えもできないため、網膜の腫瘍が見落とされやすい。
- ・乳幼児の定期健診の際には、眼の所見にも注意を払う。
- ・保護者から斜視、眼が白く見えるなどの訴えがあれば、速やかに眼科専門医に紹介する。
- ・網膜芽細胞腫の診断には眼底検査が必要であるため、眼科専門医に眼底検査を依頼する。
- ・家族歴がある場合には遺伝の可能性を考えて、児の出生後早期から3歳まで3~4ヶ月毎の眼底検査を勧める。

1. 網膜芽細胞腫とは

- ・小児の眼腫瘍は網膜芽細胞腫がほとんどである。
- ・網膜芽細胞腫は、眼の奥にある網膜という薄い膜組織に発生する悪性腫瘍である。
- ・発症率は出生児15,000~20,000人に1人の割合である。
- ・乳幼児に多く、診断時年齢は生後1ヶ月から3歳までがほとんどである。
- ・両眼性と片眼性の割合は1:2.6であるが、稀に松果体や鞍上部に腫瘍が発生する三側性が遺伝性の3%に発生すると言われている。
- ・この病気には *Rb1* 遺伝子の異常が関係していることが分かっており、遺伝性および非遺伝性に発症する場合がある。（詳細はP.29 Column 7）

2. 初発症状

- ・白色瞳孔（図1）が最も多く、斜視、眼球充血、眼位異常、追視ができない、視線が合わ



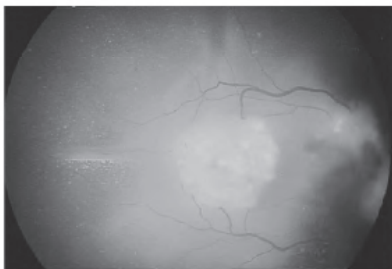
【図1：白色瞳孔】★④

ない、眼瞼腫脹、眼脂などの症状が見られる。

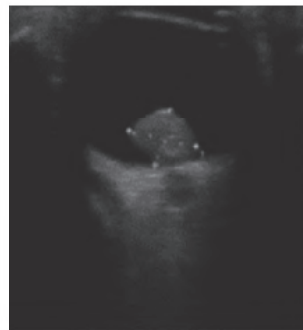
- ・新生児の視力は0.01~0.02程度で、生後2ヶ月頃から視力・視機能が発達して、2歳頃には0.3程度になる。このため、**網膜に腫瘍ができて、物が見えないということが分からないし、伝えられないために、発見されたときには進行している場合が少なくない**。これらの症状を認めた患者の80%が眼科に、20%が小児科に相談している。この相談から眼科腫瘍専門医での診断までの期間は1ヶ月以内であり、まずは本疾患を疑うことが大切である。

3. その他留意点など

- ・小児科医が偶然、眼症状に気づききっかけとして、定期健診やワクチン接種が挙げられる。**一般診察や健診の際に眼も注意することが大切である**。特に、家族から眼に関する訴えがあった場合、正面からペンライトなどで光を当てて瞳孔が光るか確認することを心掛ける。
- ・診断が遅れた事例として、母親が健診で相談したが経過観察となったケースや、斜視で眼科を受診したが眼底検査をなされずに診断が遅れたケースがある。また、親が本疾患であることを知らされていなかったために、児に対する定期的な眼底検査が行われていなかったケースも多々あるので、家族歴聴取には注意が必要である。**家族歴がある場合、兄弟姉妹の眼底検査は3歳まで3~4ヶ月毎に行うことが、早期発見に繋がる**。
- ・白色瞳孔 (cat's eye) を来たす疾患としては網膜芽細胞腫が最多だが、第一次硝子体遺残、コーツ病などでも認められる。いずれにせよ、**重篤な眼疾患を示唆するため、すぐに眼科専門医への紹介が必要である**。鑑別のための検査は、眼底検査、MRIなどの画像検査である。



【図2：眼底検査】★⑤



【図3：眼部超音波検査】

4. 参考文献

- ・鈴木茂伸: 【小児脳腫瘍・網膜芽細胞腫の診断と治療 Update 小児科医へのメッセージ】網膜芽細胞腫 網膜芽細胞腫の診断と治療 Update. 小児科臨床 62:217-23, 2009
- ・仁科幸子: 【乳幼児健診とその周辺】乳幼児健診の周辺の問題 眼科の問題 重症眼疾患を早期に発見するために. 小児科臨床 62:2748-54, 2009
- ・日本小児がん学会: 小児がん診療ガイドライン 2011年版 第1版. 東京, 金原出版, 2011

Ⅲ-8 頭頸部悪性腫瘍の初発症状

前・東京都立小児総合医療センター 耳鼻いんこう科 市川 朝也

ポイント

- ・顔面や頸部の無痛性腫瘍が出現し、腫脹や左右差で気付くことが多い。
- ・片側性に眼瞼下垂、顔面麻痺、耳閉感、眼球突出などを呈する。
- ・「いびき」、「就寝時呼吸障害」が鼻閉や上気道閉塞の段階的進行で出現する。
- ・病理組織診は肉腫（横紋筋肉腫、リンパ腫など）が多い。上皮性腫瘍は少ない。

1. 小児の頭頸部悪性腫瘍とは

- ・小児がんのうち、眼窩を含めた頭頸部に発生する割合は5～12%である。
- ・組織型では、造血系腫瘍の「悪性リンパ腫」と間葉系由来の軟部組織肉腫である「横紋筋肉腫」が双璧である。（リンパ腫については、P.16「悪性リンパ腫の初発症状」を参照。）
- ・軟部組織肉腫では半数以上で横紋筋肉腫が占める。
- ・横紋筋肉腫は女性より男性に多い。好発年齢層に4～8歳と12～15歳で、2つのピークがある。若年グループは、思春期のグループに比べて、より予後良好である。
- ・横紋筋肉腫は、通常単独発生であるが、神経線維腫症、Beckwith-Wiedemann 症候群、Li-Fraumeni 症候群と関連することもある。

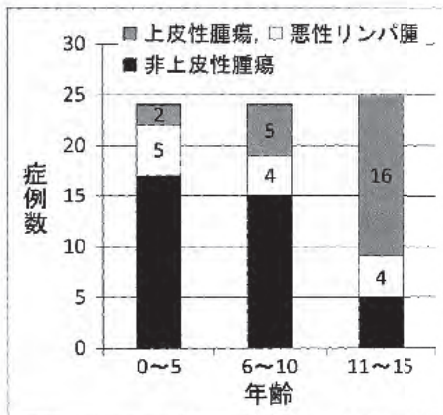
【図1：軟部組織肉腫の種類】

横紋筋肉腫
滑膜肉腫
線維肉腫
ユーイング肉腫
未分化神経外胚葉性腫瘍

【図2：頭頸部横紋筋肉腫の概要】

	組織型	予後
若年齢層グループ（4～8歳）	胎児型	良好
思春期グループ（12～15歳）	胞巣型	不良

【図3：年齢別腫瘍発生頻度 参考文献より】



- ・年齢が上がるにつれて上皮性腫瘍の割合が高くなる。悪性リンパ腫はどの年齢層でも一定の割合で認められる。(図3：年齢別腫瘍発生頻度)

2. 初発症状

- ・頭頸部軟部組織肉腫の初発症状は、非特徴的な無痛性腫瘍の出現である。**顔面・頸部に腫脹**が出現して、**左右差に気づくことや、眼球突出もその一つの徴候である。**
- ・**鼻咽腔と副鼻腔の病変は鼻閉と上気道閉塞症状が段階的に進行することで、特に就寝時、「いびき」、「睡眠時上気道閉塞症状」を呈する。**
- ・**頭蓋底部に沿った病変は、顔面神経麻痺などの脳神経症状を呈する。**ホルネル症候群などのように微妙な兆候であることもある。**片側性の滲出性中耳炎が出現し耳閉感を呈する。**
- ・側頭骨内の病変は、「耳痛」「血性耳漏」の症状となる。急性中耳炎に比べて難治性で、耳鏡検査で外耳道にポリープ様病変を認める。顔面神経麻痺などの脳神経症状も高率に出現する。



【図5：ホルネル症候群のうち2つの徴候】

- | |
|-------|
| ・眼瞼下垂 |
| ・縮瞳 |

【図4：左のホルネル症候群、軽度の顔面神経麻痺と見誤ることもある。】

3. 小児がんの臨床評価

- ・小児がんでは細胞診のみによる診断が困難なことが多いため、**病理組織診断が必要となる。**
- ・HE染色のみで診断できることは少なく、鑑別診断には免疫組織化学染色、電子顕微鏡所見に加えて腫瘍特有のキメラ遺伝子や染色体転座の検索が有用であるとされる。
- ・このため**検体は充分量が必要で、少量では診断がつかないことがある。**原発巣からできるだけ大きく、可能であれば1cm程度の大きさの検体が必要とされる。
- ・病理的診断的評価に、標本が適切であるかどうか凍結切片を得て決定している。

4. 参考文献

- ・得丸貴夫, 岸本誠司: 【耳鼻咽喉科における乳幼児診療 Q&A】乳幼児の頭頸部悪性腫瘍にはどう対応したら良いですか? ENTONI:102-8, 2013
- ・Watters KF, McGill TJ: Soft Tissue Sarcomas in Children, in Wetmore RF, Muntz HR, McGill TJ (eds): Periatric Otolaryngology. Principles and Practice Pathways Second Edition. New York, Thieme Publishers, 2012, pp 91-100