

⑪先天性十二指腸閉鎖症 とDown症候群合併症

117C47

118回予想

117C47ではDown症候群に先天性十二指腸閉鎖症が合併した症例が扱われています。

このため、118回では104E43で出題された「先天性十二指腸閉鎖症に対してまず行う治療←経鼻胃管の挿入」 or 105D41で出題された「先天性十二指腸閉鎖症に対して行う根治術←十二指腸・十二指腸吻合術」が問われると予想します。

117C47

Down症候群の所見

47 生後4時間の女児。胎児超音波検査で異常を指摘されていた。在胎37週、出生体重2,850gで出生した。眼裂斜上と平坦な鼻根部とを認める。胎児超音波像(別冊No. 3A)と出生後に撮影した胸腹部エックス線写真(別冊No. 3B)とを別に示す。この児に予想される染色体核型はどれか。

double bubble sign

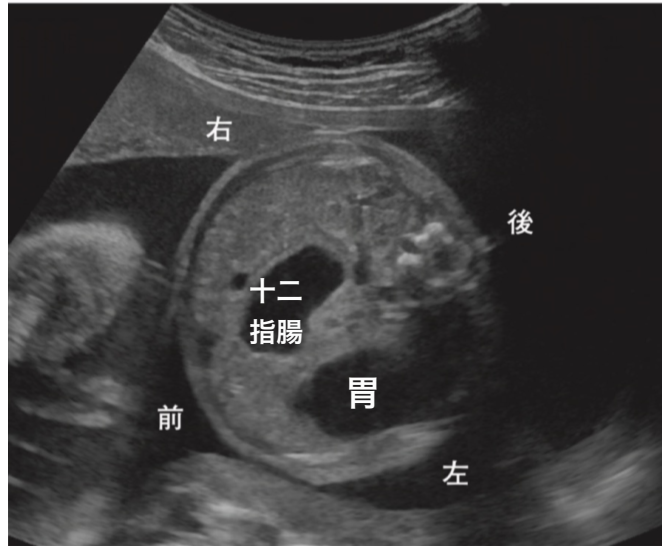
先天性十二指腸閉鎖症

- a 45, X
- b 46, XX, 5p-
- c 47, XX, +13
- d 47, XX, +18
- e 47, XX, +21**

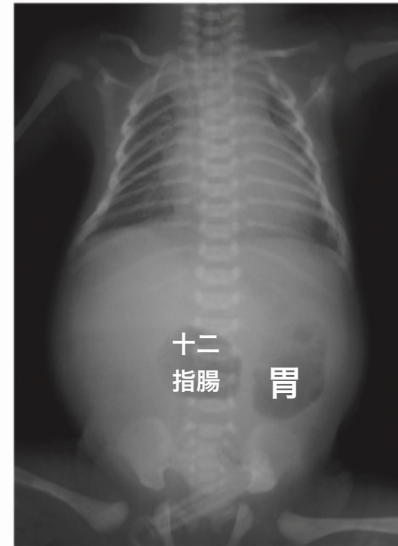
Down症候群

21 trisomy

No. 3 A (C 問題47)



No. 3 B (C 問題47)



先天性十二指腸閉鎖症はDown症候群に合併しやすい。

99E30

30 組合せで正しいのはどれか。

- a 先天性食道閉鎖 Gross C ——— 胃内ガスの減少
- b 肥厚性幽門狭窄症 ——— 胆汁性嘔吐
- c 先天性十二指腸閉鎖 ——— double bubble sign**
- d 腸重積症 ——— 灰白色便
- e Hirschsprung 病 ——— 噴水状嘔吐

double bubble sign

先天性十二指腸閉鎖症

先天性十二指腸閉鎖症は上部消化管閉鎖であるので、羊水過多をきたすことがある。

110D50

50 42歳の初妊婦。妊娠31週5日。羊水過多のため精査目的で紹介されて来院した。超音波検査で胎児推定体重1,250g、羊水指数(AFI)28.5cm(基準5~25)であり、胎児に房室中隔欠損を認め、心内膜床欠損症が疑われた。胎児の腹部超音波像(別冊No. 22A、B)を別に示す。

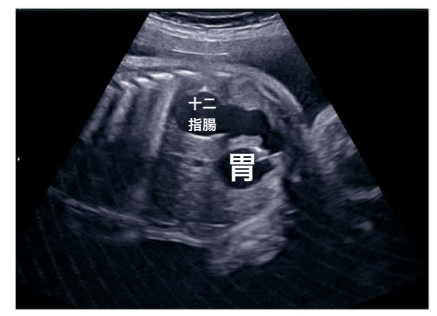
最も考えられる胎児の疾患はどれか。

- a 13 trisomy
- b 18 trisomy
- c Down 症候群**
- d Turner 症候群
- e Klinefelter 症候群

No. 22 A (D 問題50)



No. 22 B (D 問題50)



118回予想

104E43 先天性十二指腸閉鎖症に対してまず行う治療

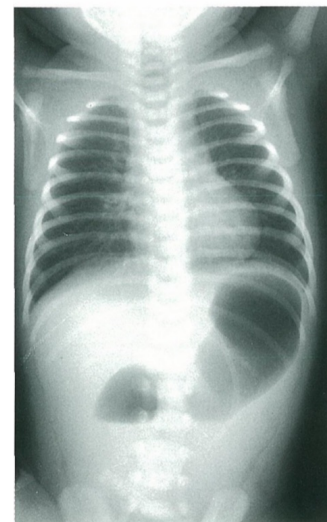
43 出生直後の新生児。胆汁性嘔吐があり診察を依頼された。啼泣が弱く、筋緊張の低下を認める。上腹部に軽度の膨隆を認める。顔貌の写真(別冊No. 6A)と胸腹部立位エックス線写真(別冊No. 6B)とを別に示す。

No. 6 B (E 問題 43)

No. 6 A (E 問題 43)

まず行うのはどれか。

- a 高圧浣腸
- b 気管挿管
- c 胃内視鏡検査
- d 上部消化管造影
- e 経鼻胃管の挿入



閉鎖している十二指腸の手前の胃を減圧する！

118回予想

105D41 先天性十二指腸閉鎖症に対して行う根治手術について

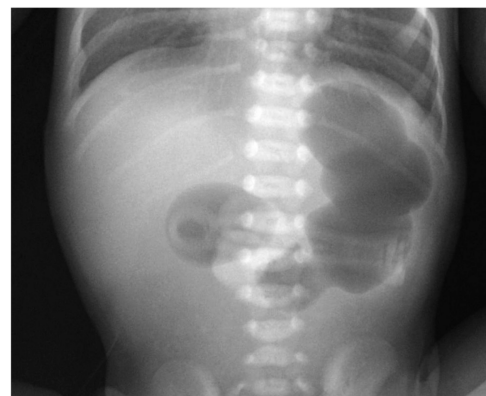
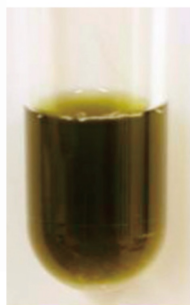
41 生後1日の新生児。頻回の嘔吐を認めている。身長48.0 cm、体重3,026 g。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部はやや膨隆しており、軟である。吐物(別冊No. 15A)と腹部エックス線写真(別冊No. 15B)とを別に示す。手術治療が予定された。

No. 15 B (D 問題 41)

No. 15 A (D 問題 41)

適切な術式はどれか。

- a 噴門形成術
- b 幽門筋切開術
- c 人工肛門造設術
- d 中腸軸捻転解除術
- e 十二指腸・十二指腸吻合術



十二指腸・十二指腸吻合術で閉鎖部を解除する！

Down症候群の合併症

108G12 暗記すべき良問

12 Down症候群の合併症でまれなのはどれか。

- a 固形腫瘍白血病=液性腫瘍合併(101E30→104D9)
- b 消化管閉鎖(104E43→110D50→117C47)
- c 環軸椎亜脱臼(109D43→114F54)
- d 先天性心疾患(96H26→97A18→104D9)
- e 甲状腺機能異常(109I27→112D44)

104D9 118回で出題されそうな問題

9 心内膜床欠損症や白血病を合併することの多い染色体核型はどれか。

- a 45, X
- b 47, XX, +13
- c 47, XX, +18
- d 47, XX, +21
- e 47, XXY

96H26 118回で出題されそうな問題

26 心内膜床欠損症(房室中隔欠損症)を合併しやすいのはどれか。

- a Alport症候群
- b Down症候群
- c Marfan症候群
- d TORCH症候群
- e Turner症候群

110D50

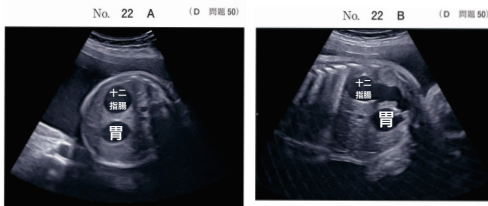
消化器疾患:先天性十二指腸閉鎖症

117C47

50 42歳の初妊婦。妊娠31週5日。羊水過多のため精査目的で紹介されて来院した。超音波検査で胎児推定体重1,250g、羊水指数(AFI)28.5cm(基準5~25)であり、胎児に房室中隔欠損を認め、心内膜床欠損症が疑われた。胎児の腹部超音波像(別冊No. 22A、B)を別に示す。

最も考えられる胎児の疾患はどれか。

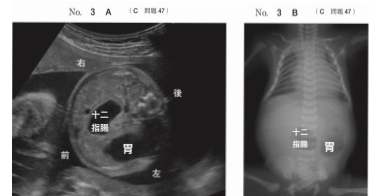
- a 13 trisomy
- b 18 trisomy
- c Down症候群
- d Turner症候群
- e Klinefelter症候群



47 生後4時間の女児。胎児超音波検査で異常を指摘されていた。在胎37週、出生体重2,850gで出生した。眼裂斜上と平坦な鼻根部とを認める。胎児超音波像(別冊No. 3A)と出生後に撮影した胸腹部エックス線写真(別冊No. 3B)とを別に示す。

この児に予想される染色体核型はどれか。

- a 45, X
- b 46, XX, 5p-
- c 47, XX, +13
- d 47, XX, +18
- e 47, XX, +21



109D43

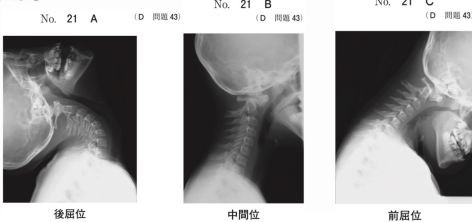
整形外科疾患:環軸椎亜脱臼

114F54

43 9歳の女児。歩行時の下肢痛を主訴に母親に連れられて来院した。1か月前から歩行時に両大腿から股関節部に疼痛があるため受診した。Down症候群がある。股関節の変形障害に対し手術予定となった。術前検査として撮影した頸椎エックス線写真(別冊No. 21A、B、C)を別に示す。

所見として正しいのはどれか。

- a 頸椎椎間板ヘルニア
- b 環軸関節亜脱臼
- c 後縦靭帯骨化症
- d 黄色靭帯骨化症
- e 頸椎症



54 日齢3の新生児。在胎39週、出生体重2,950gで出生した。眼裂斜上、内眼角贅皮、鼻根部平坦および巨舌を認める。心音と呼吸音とに異常を認めない。筋緊張が低下している。心エコー検査で異常を認めない。

この児の長期管理上、注意すべきなのはどれか。

- a 大動脈解離
- b 潰瘍性大腸炎
- c 環軸椎亜脱臼
- d 神経芽細胞腫
- e 副甲状腺機能亢進症

109I27

内分泌:甲状腺機能低下症(クレチン症)

112D44

27 Down症候群で合併しやすい内分泌疾患はどれか。

- a 尿崩症
- b クレチン症
- c Basedow病
- d Cushing症候群
- e 原発性アルドステロン症

44 日齢4の新生児。在胎39週、出生体重2,900gで出生した。出生時に切れあがった目、低くて広い鼻根などの顔貌と心雑音、肝脾腫を認めた。血液所見: Hb 9.8g/dL、白血球32,000(芽球様幼若細胞70%)、血小板3.5万。心エコー検査で心室中隔欠損症を認めた。その後、血液所見は日齢10で正常化した。

この患児に今後合併する可能性が高いのはどれか。

- a 甲状腺機能低下症
- b 思春期早発症
- c 筋緊張亢進
- d 難治性下痢
- e 神経芽腫

循環器疾患:房室中隔欠損症(心内膜床欠損症)

96H26

97A18

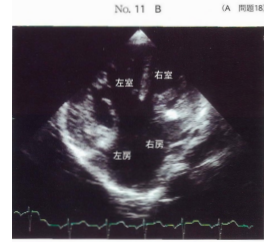
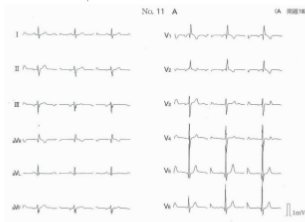
26 心内膜床欠損症(房室中隔欠損症)を合併しやすいのはどれか。

- a Alport 症候群
- b** Down 症候群
- c Marfan-症候群
- d TORCH 症候群
- e Turner 症候群

18 4か月の乳児。多呼吸を主訴に来院した。出生後にDown症候群と診断されている。前胸部に収縮期雑音を聴取する。胸部エックス線写真で肺うっ血を呈し、心胸郭比68%である。心電図(別冊No. 11A)と心エコー図(別冊No. 11B)とを別に示す。

診断はどれか。

- a 心房中隔欠損症
- b 心室中隔欠損症
- c** 完全型心内膜床欠損症
- d Fallot 四徴症
- e 完全大血管転位症



105D6

眼科疾患:白内障

6 Down 症候群にみられる眼所見はどれか。

- a 兎眼
- b** 白内障
- c 黄斑円孔
- d 眼瞼下垂
- e 角膜ジストロフィー

116A51

耳鼻咽喉疾患:滲出性中耳炎

51 日齢14の男児。染色体検査の結果説明のため両親とともに来院した。在胎39週、出生体重2,800g、Apgarスコア8点(1分)、9点(5分)で出生した。体重3,300g。体温36.5℃。心拍数120/分。呼吸数40/分。SpO₂98%(room air)。切れ上がった目、平坦で低い鼻、口外に突き出した舌などの顔貌異常を認める。心音に異常はなく心雑音も認めない。呼吸音に異常を認めない。軽度の腹部膨満を認める。手掌単一屈曲線を認め、筋緊張低下を認める。染色体検査(別冊No. 16)を別に示す。

この患児に今後合併する可能性が高いのはどれか。

- a 脳性麻痺
- b Wilms 腫瘍
- c** 滲出性中耳炎
- d 難治性下痢症
- e 甲状腺機能亢進症



101E30

血液疾患:白血病

次の文を読み、28~30の問いに答えよ。

6歳2か月の男児。発熱を主訴として来院した。

現病歴 : 1週前から元気がなく、時々38℃台の発熱が現れるようになった。

発育歴・既往歴 : 妊娠経過は異常なく、40週に自然分娩で出生した。出生体重2,960g。Apgarスコア4点(1分)、8点(5分)。日齢3から光線療法を24時間受けた。新生児期から特異な顔貌があり、生後1か月ころに精密検査を受けた。1歳時の身長74cm、体重9kg。首のすわり4か月、つかまり立ち13か月、ひとり歩き23か月。まだボタンをうまく掛けられず、ひとりで靴を履けない。まねをして丸は書くが、四角は書けない。

家族歴 : 父42歳、母41歳。両親と10歳の姉とに特記すべき疾患はない。

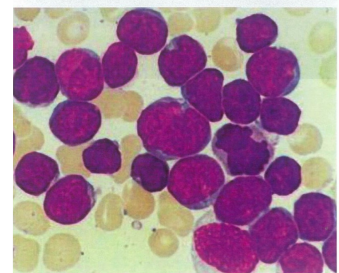
現症 : 身長106cm、体重18kg。体温38.0℃。脈拍100/分、整。血圧110/54mmHg。顔の写真(別冊No. 3A)を別に示す。皮膚に発疹を認めない。第5指が短い。眼瞼結膜は貧血様で、眼球結膜に黄染を認めない。咽頭に発赤はない。右側頸部に径約1.5cmのリンパ節を2個触知するが、圧痛はない。胸骨左縁第2肋間に2/6度のやわらかい収縮期雑音を聴取する。呼吸音は正常。右肋骨弓下に肝を2cm、左肋骨弓下に脾を触知する。深部腱反射は正常である。

検査所見 : 血液所見 : 赤血球303万、Hb8.7g/dl、Ht26%、白血球4,600(桿状核好中球1%、分葉核好中球8%、単球6%、リンパ球63%、異常細胞22%)、血小板8万。血清生化学所見 : 総蛋白7.0g/dl、アルブミン3.7g/dl、総ビリルビン0.5mg/dl、AST29IU/l、ALT15IU/l、LDH820IU/l(基準176~353)、Fe55μg/dl、TIBC320μg/dl(基準240~310)、CRP6.1mg/dl。

No. 3 A (E 問題28、29、30)



No. 3 B (E 問題30)



30 骨髄血塗抹 May-Giemsa 染色標本(別冊No. 3B)を別に示す。

この患児に合併しているのはどれか。

- a 伝染性単核症
- b 再生不良性貧血
- c 骨髄異形成症候群
- d 慢性骨髄性白血病
- e** 急性リンパ性白血病