

Ⅲ 疾患紹介

7 ページから 34 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。

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 加藤 元博

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。
- ・白血球の減少による感染症、赤血球の減少による貧血、血小板の減少による出血傾向が代表的である。
- ・骨髓中の芽球の増殖により骨痛や発熱をきたすことも多い。
- ・非特異的な症状が多く、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 60%と最も頻度が高く、次いで急性骨髄性白血病（AML）がみられる。
- ・ALL の好発年齢は 2～6 歳である。
- ・小児白血病の治療成績はこの 30 年で飛躍的に上昇し、80～90%の長期生存率となっている。
- ・非特異的な症状を呈することが多く、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（高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髓増殖症（TAM）を発症する。TAM の寛解症例の 10～20%は 4 年以内に急性巨核芽球性白血病（AMKL）または骨髓異形成症候群（MDS）を発症する（Myeloid leukemia with Down syndrome）。
- ・ダウン症候群は、非ダウン症候群と比べて、急性リンパ性白血病の発症リスクも 10～20 倍である。
- ・若年性骨髓単球性白血病（JMML）は、小児期のみみられる稀な骨髓異形成症候群（MDS）の一種である。乳児期に多く、単球の増加と脾腫が特徴的である。ヌーナン症候群など遺伝性疾患にも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

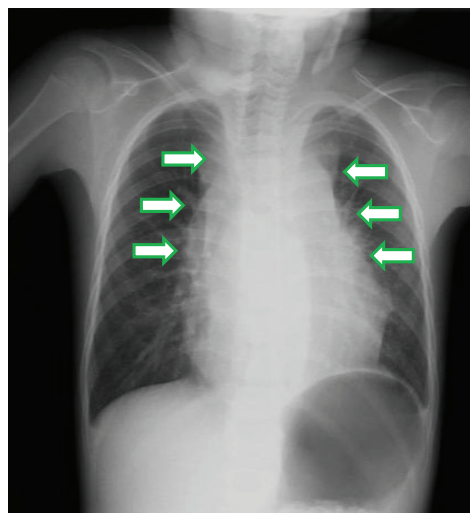
リンパ節腫脹、肝脾腫、骨痛、歯肉腫脹、睾丸腫大、
皮疹、皮下腫瘍、頭痛、意識障害

⑤その他

不機嫌、食欲不振、倦怠感などで気づかれることもある。

⑥特殊な症状

巨大縦隔腫瘍による気道圧迫症状（呼吸困難、喘鳴）や、まれに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に多い。



【T細胞性ALLで初診時にみられた縦隔腫瘍（胸腺腫大）】

3. その他留意点など

- ・白血病の初発症状は特異的なものは少なく、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。
- ・血球に異常が見られないことも多く、発熱などの非特異的な症状が続く場合にも白血病などを鑑別に考える。
- ・骨髄検査を行う場合は、診断および治療が可能な専門医療機関に紹介する。

4. 参考文献

- ・日本小児血液・がん学会 編 小児血液・腫瘍学 改訂第2版, 診断と治療社, 2022.
- ・日本小児血液・がん学会 編 小児白血病・リンパ腫診療ガイドライン, 第3版, 金原出版, 2016.

Ⅲ-2 脳腫瘍の初発症状

東京慈恵会医科大学 脳神経外科 野中 雄一郎

同 小児科 秋山 政晴

ポイント

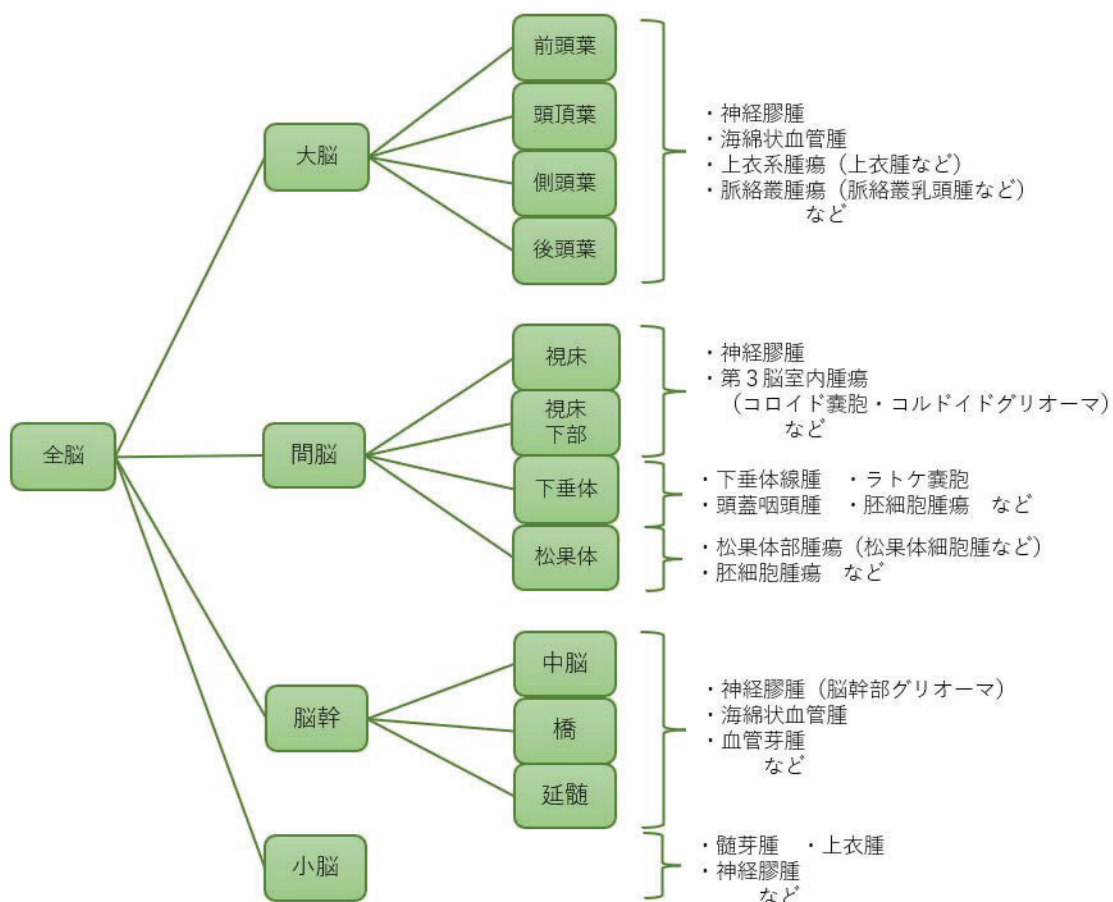
- ・ 小児がんの約 24% を占め白血病に次いで多い。脳のあらゆる部位に発生する。
- ・ 初発症状は、頭痛やふらつき、喉の渇きや目の見えづらさ、低身長など小児内科的なもので、発症時は他の疾患との鑑別が困難なことが多い。
- ・ 疑い症例には、頭部 CT 及び頭部 MRI を施行することが必要である。
- ・ 視床、視床下部腫瘍、基底核腫瘍からの 2 次的精神症状は特に見逃されやすい。

1. 小児脳腫瘍とは

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

- ・ 小児がんの約 24% 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、一般的な小児内科的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念頭に置き、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。しかし診断の時期は内分泌機能や視機能などの機能予後に影響する可能性があり、早期診断できることが望ましい。
- ・ 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。受診後に急速に症状が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 や頭部 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場合が多い。
- ・ 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。

(図) 脳腫瘍発生好発部位



2. 初発症状 (一般臨床症状と鑑別診断)

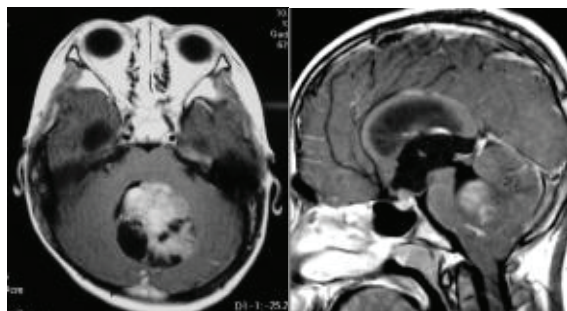
主訴・初発症状	一般・臨床症状	脳腫瘍に合併する病態
頭が痛い	寝起きの頭痛 日常・継続的	水頭症 髄膜炎
喉が渇く 元気がない	多飲・多尿	尿崩症 下垂体ホルモン分泌不全
目が見づらい	視力低下・視野狭窄 複視	視交叉圧迫 外眼筋麻痺
ふらつく	体幹失調・歩行障害 眼振	脳幹部障害 小脳性運動失調
ぴくぴく・ボーとする 学校に馴染めない	部分発作・欠神発作 心療内科的症状	大脳皮質性てんかん 視床・視床下部障害

Ⅲ 疾患紹介

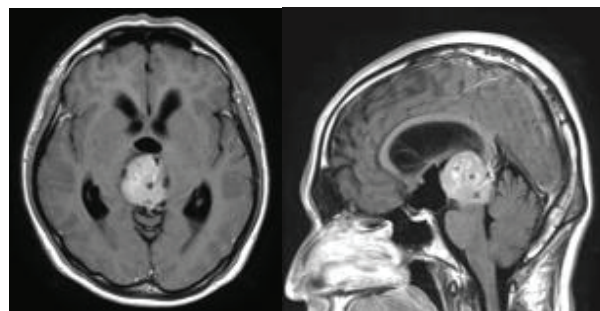
・症状別脳腫瘍鑑別診断及び留意点

① 水頭症症状で発症しやすい腫瘍

- ・鞍上部（下垂体）、松果体、第三脳室、視床、小脳部の腫瘍に水頭症が合併しやすい。
- ・頭部X線で異常石灰化（腫瘍部）、縫合線解離・指圧痕などを認めることがある。



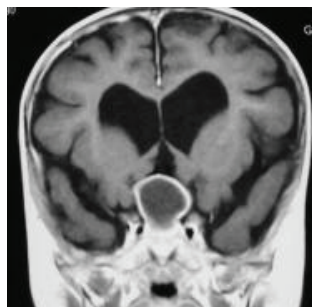
【8歳男児：頭痛発症 診断：髄芽腫】



【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

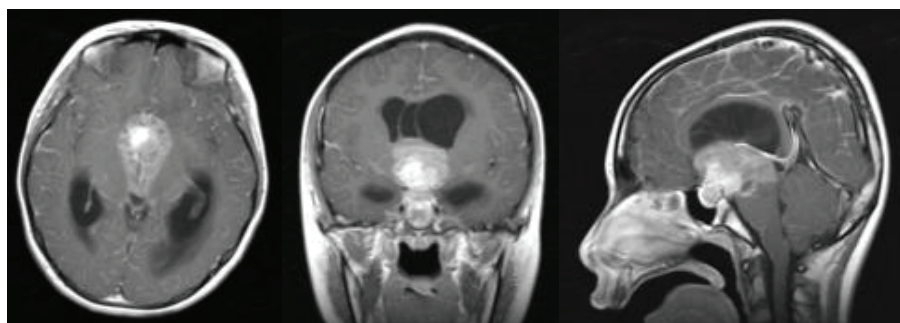
- ・髄膜炎様の難治性頭痛の原因として頭蓋咽頭腫、ラトケ（Rathke）嚢胞がある。
- ・眼窩痛や、三叉神経痛様の症状を伴うものは、脊索腫、上皮腫・類上皮腫が多い。



【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

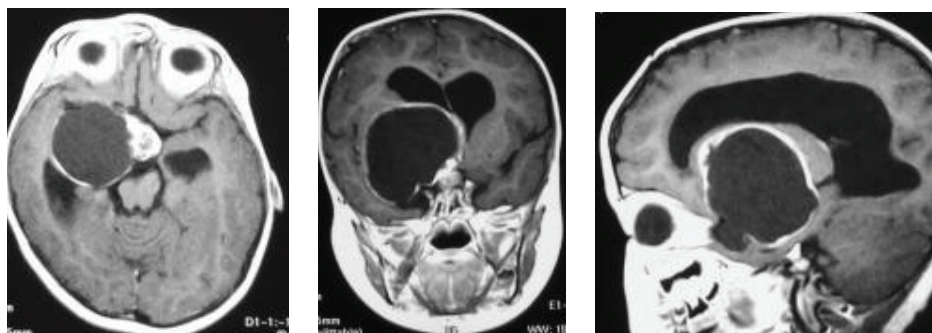
- ・問診にて一日尿量より一日**飲水量**を確認する。（夜尿症との鑑別が重要である。）
たいてい患児は飲水を得意とし、7～8L／日飲水をして電解質を保っている。
- ・易疲労感など汎下垂体機能低下症を伴うことが多い。



【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

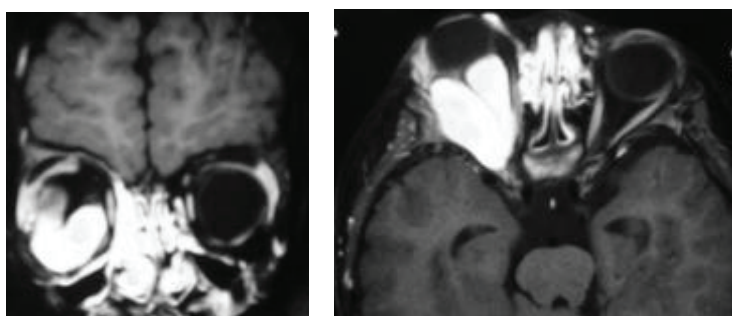
- ・小児は視機能評価が困難なことが多いが、**視力低下・視野狭窄**での発症が多い。
- ・鞍上部胚細胞腫は早期治療にて視力改善の可能性が高い。



【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

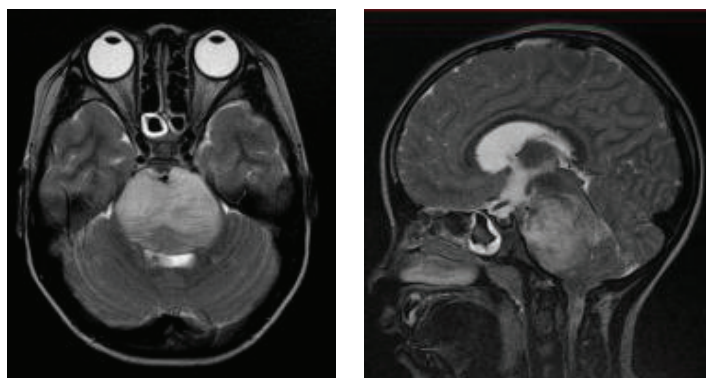
- ・海綿静脈洞内腫瘍は、複視や眼瞼下垂の主訴が多い。
- ・眼窩内腫瘍は、眼球突出（閉眼不全からの結膜炎等）で発症することがある。



【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。

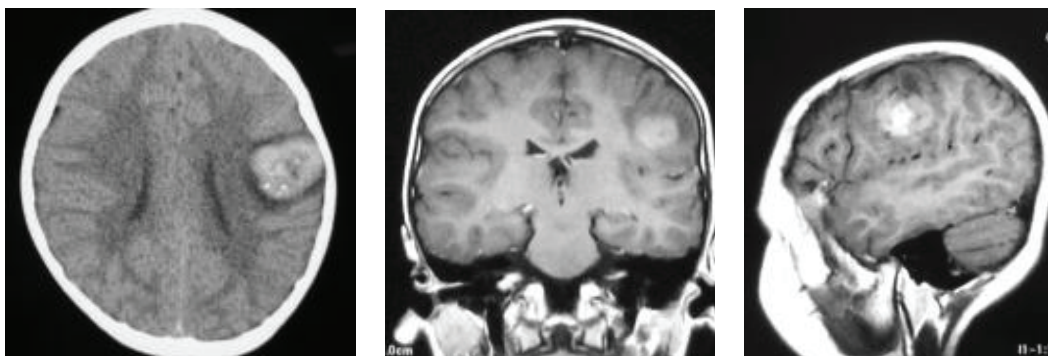


【4歳女児：進行性のふらつき症状にて発症 診断：びまん性内在性橋膠腫(DIPG)】

Ⅲ 疾患紹介

⑦ てんかん症状にて発症しやすい腫瘍

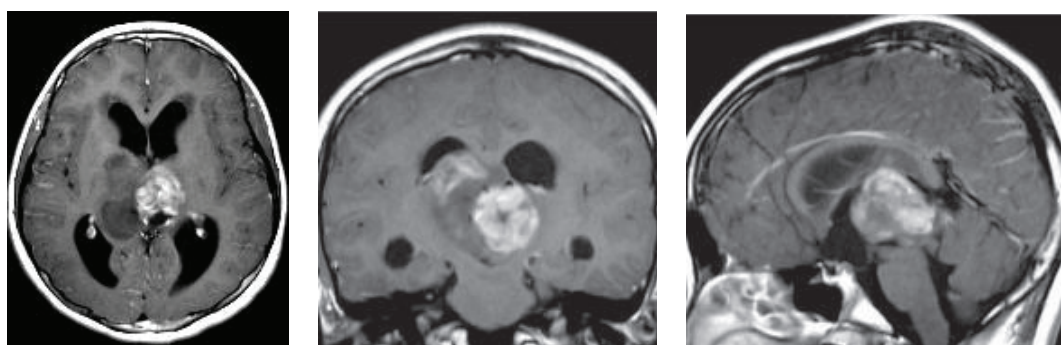
- ・ 大脳皮質全般どの部位でも発症しうる。発熱を伴わない痙攣発作の場合には疑う。



【7 歳女兒：顔面痙攣にて発症 診断：左大脳皮質・神経膠腫】

⑧ 心療内科的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 歳女兒：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

- ・ Wilne S, Koller K, Collier J, et al. The diagnosis of brain tumours in children: a guideline to assist healthcare professionals in the assessment of children who may have a brain tumour. Arch Dis Child 95: 534-9, 2010.
- ・ The Diagnosis of Brain Tumours in Children Quick reference Guide Version3:
<https://www.paediatricpearls.co.uk/wp-content/uploads/brain-tumour-guideline.pdf>
(2025/5/7 サイト確認)

Column3 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。

- ・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（菊池病）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。抗生剤は無効、ステロイドはよく効くが悪性疾患の否定が先。
- ・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。

《検査》

- ・リンパ腫など悪性疾患の鑑別には超音波検査が役に立つ。リンパ節内の構造が保たれていれば反応性変化の可能性が高くなる。盛り上がったような形態のリンパ節は注意した観察が必要である。
- ・可溶性インターロイキン 2 受容体 (sIL-2R) の上昇もリンパ腫の鑑別に有効だが、感染症でも上昇を示し、年齢ごとの基準値の幅*も大きいので、結果の解釈に注意が必要である。
(*sIL2-R : 1 歳 : 341-2, 337U/ul、2-5 歳 : 322-1, 207U/ul、学童期 : 241-697U/ul)

参考文献 : sIL2-R 年齢別基準値のメヤス (Komp DM, McNamara J, Buckley P. Elevated soluble interleukin-2 receptor in childhood hemophagocytic histiocytic syndromes. Blood 73: 2128-32, 1989.) 本誌『悪性リンパ腫の初発症状』も参照

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 羽賀 洋一

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6%を占め白血病、脳腫瘍に次ぐ発症頻度の疾患で、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（HL）と非ホジキンリンパ腫（NHL）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には臓器移植後等の免疫不全状態でEpstein-Barrウイルス感染、HIV感染に関連して生じるものもある。
- ・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%)	高度に進行性で白血化しやすい。腹部腫瘍で発症することが多く、腸重積を発症することもある。骨髄浸潤・中枢神経浸潤など。
	びまん性大細胞型B細胞リンパ腫 (10~20%)	バーキットリンパ腫に類似するが、骨髄や中枢神経への浸潤度は低い。
	リンパ芽球性リンパ腫 (30%)	白血化が多い。縦隔腫瘍、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。血球貪食性リンパ組織球症の合併をすることも

2. 初発症状

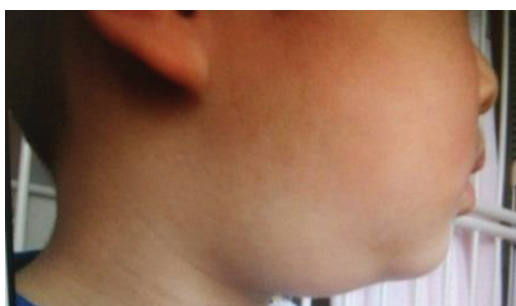
①表在リンパ節腫大（腫瘍）

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3×4 cm大の弾性軟の腫瘍 びまん性大細胞型B細胞リンパ腫3歳男児】

部位：

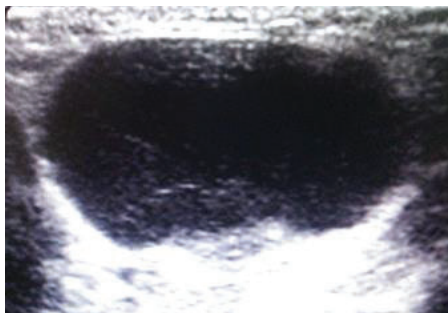
- ・首や腋窩、鼠径部、全身のあらゆる部位から発症する。
- ・頸部正中では甲状腺、正中頸嚢胞、耳介前部や下顎部では唾液腺由来のリンパ節腫大があり鑑別に超音波が有用である（図2~4）。鎖骨上のリンパ節腫大は病的であることが多い。

（小児のリンパ節腫大についてはP. 14 Column 3 参照）

Ⅲ 疾患紹介



【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。



【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。進行すると通過障害による食後の嘔吐もみられる。
- ・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。年長児や短期間に繰り返す腸重積では、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.2 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。

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。
- ・生検前にCT・MRIによる画像検査は重要であり、専門医療機関への紹介が推奨される。
- ・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では、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）、気道圧迫、上大静脈症候群、上縦隔症候群、神経症状、腫瘍崩壊症候群を呈する時は緊急に紹介する。
- ・ステロイドは悪性リンパ腫等リンパ系造血器腫瘍治療におけるキードラッグで、診断前のステロイド使用はしばしば診断の遅延を招く。

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. Hematology Am Soc Hematol Educ Program 2007: 285-96, 2007.
- ・Meier JD, Grimmer JF. Evaluation and management of neck masses in children. Am Fam Physician 89: 353-8, 2014.
- ・日本小児血液・がん学会 編 小児血液・腫瘍学 改訂第2版. 診断と治療社, p512-8, 2022.

Column4 四肢にできる軟部腫瘍

(概略)

軟部腫瘍は、筋肉や皮下組織からできる腫瘍の総称で、四肢や体幹のいずれの部位からも発生する。軟部腫瘍の性質は、腫瘍が発生する元の組織（発生母地）によって異なり、良性・悪性の区別を含めた正確な診断のためには、腫瘍の一部を切除（生検）して病理組織学的検査を行う必要がある。

軟部腫瘍のうち、悪性のものは軟部肉腫（Soft Tissue Sarcoma; STS）と呼ばれ、20歳未満の小児がんの約7%を占め、その4割が横紋筋肉腫である。その他、小児に多い軟部腫瘍として、滑膜肉腫、悪性神経鞘腫、平滑筋肉腫、脂肪肉腫、血管肉腫、隆起性皮膚線維肉腫、などが挙げられる。それぞれに治療方針が異なるため、正確な診断をして早期治療に繋げるために、軟部腫瘍が疑われた際には早期に専門施設へ相談することが望ましい。

四肢の一部位が隆起または腫脹することが初発症状である。早期には発赤や痛みは伴わず、腫瘍の上を覆う皮膚は正常であることが多い。発熱、発汗、体重減少などの全身症状は、進行しなければ現れない。腫瘍の視診や触診が決め手になることは少ないが、良性の疣贅（いぼ）や刺虫症による腫脹を鑑別し、不自然に大きい隆起・腫脹が長く続く場合には、超音波検査やMRI検査の実施を考慮するべきである。

四肢にできる横紋筋肉腫は、学童から若年成人に多く発生し、組織学的に予後不良な胞巣型であることが多い。全身症状がないために数ヶ月から年余にわたって経過を見られているケースも多く経験する。胞巣型横紋筋肉腫は、血行性に骨・骨髄や肺に転移しやすいため、診断時には相当に進行している場合もある。

(治療と予後)

軟部腫瘍の治療の第一歩は、正確な診断である。可能ならば診断のための生検を兼ねて、腫瘍を完全に切除してしまうことが推奨される。その後、病理組織学的検査で正確な診断を行い、それぞれの病型に合った治療方針を検討する。

一部、軟部肉腫の早期例では手術のみで治癒可能な場合があるが、多くの場合、化学療法、放射線治療などを合わせた集学的治療を計画し、数か月以上の強力な治療を必要とする。予後は病型や進行度、手術による切除度合などにより異なるが、早期診断・早期治療の徹底により治癒可能性は高まると考えられる。

悪性骨腫瘍の初発症状はP. 27 参照

Ⅲ-4 胸部腫瘍の初発症状

日本大学医学部外科学系小児外科学分野 上原 秀一郎、星 玲奈

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、リンパ管奇形、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、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、骨軟骨腫、内軟骨腫、線維性骨異形成症、過誤腫など
 - ④ 胸膜
胸膜肺芽腫など
 - ⑤ 肺
転移性肺腫瘍、肺芽腫、気管支腺腫、過誤腫など
 - ⑥ 縦隔腫瘍
悪性リンパ腫、転移性縦隔腫瘍、胸腺腫、リンパ管奇形、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。

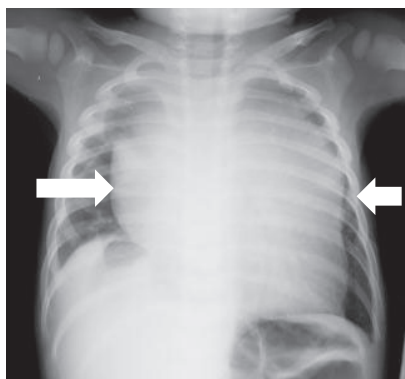
	肺腫瘍	上縦隔腫瘍	前縦隔腫瘍	中縦隔腫瘍	後縦隔腫瘍
特徴	多くは転移性で悪性腫瘍の頻度が高い。 腎芽腫、骨肉腫、肝芽腫などの転移	リンパ管奇形、神経原性腫瘍（神経芽腫）、甲状腺腫、リンパ節転移	悪性リンパ腫、胚細胞性腫瘍（奇形腫、セミノーマ）、胸腺腫、リンパ節転移	悪性リンパ腫、気管支嚢胞、脂肪腫、リンパ節転移	神経原性腫瘍（神経芽腫）、リンパ節転移
症状	咳嗽、喀痰、咯血、血痰、呼吸困難、肺炎	乳幼児や年少児は、胸郭が小さく気管・気管支が脆弱なため、腫瘍が周りに拮すると呼吸器症状（呼吸困難、胸痛、咳嗽、喘鳴など）や上大静脈の圧迫による上大静脈症候群（顔面・頸部の浮腫、静脈怒張）を呈することがある。 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

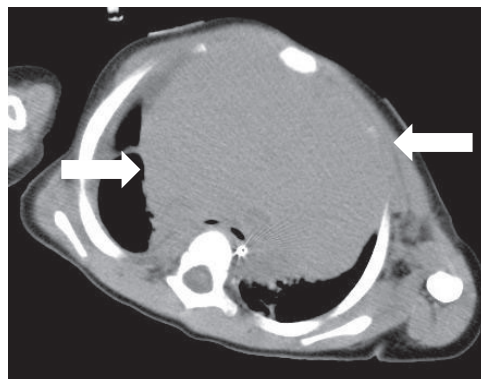
- ・発生部位と年齢によって様々である。乳児期や年少児では、呼吸器症状を呈することが多く、年長児では、症状が軽く偶然に発見されるものが多い。
- ・部位別の症状、身体所見は以下のとおり。

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：胸部単純 CT 写真】

図 1：喘鳴と主訴に来院した 2 歳の男児。T 細胞性急性リンパ性白血病症例。

(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瘍を認めた。気管分岐部を腫瘍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

- ・上野 滋 監修, 仁尾 正記, 奥山 宏臣, 田尻 達郎 編 標準小児外科学 第 8 版, 医学書院, 2022
- ・巷岡 祐子, 半田 淳比古, 西村 玄. 肋骨の異常, 小児内科 54: 450-5, 2022
- ・Simpson I, Campbell PE. Mediastinal masses in childhood: a review from a paediatric pathologist's point of view. Prog Pediatr Surg 27: 92-126, 1991

Column5 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～

1970 年以前は、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（図 1）

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（図 2）

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。

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. 27 参照

Ⅲ-5 腹部腫瘍の初発症状

東京都立小児総合医療センター 外科 高橋 信博

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。
- ・一般的な症状でも、鑑別診断の片隅に腫瘍性疾患をもつ。
- ・腹部腫瘍を疑った時には、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

- ・小児の腹部原発悪性腫瘍として代表的なものとしては、神経芽腫、腎芽腫（Wilms 腫瘍）、肝芽腫、胚細胞腫瘍、横紋筋肉腫、悪性リンパ腫などがある。
- ・発見時に巨大腫瘍となっている場合もあり、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。
- ・代謝性疾患や血液疾患による肝腫大、便秘やイレウスなどの腸管拡張、リンパ管奇形などの嚢胞性疾患、腹水による腹部膨満などとの鑑別が必要になる。

【小児腹部固形悪性腫瘍の代表的疾患】

疾患	好発年齢	腹部における好発部位	随伴症状
神経芽腫	0～3 歳	副腎・後腹膜	下肢麻痺、膀胱直腸障害、 オプソミオクローヌス
腎芽腫	0～5 歳	腎臓	血尿、破裂
肝芽腫	0～3 歳	肝臓	破裂
胚細胞腫瘍	乳児、年長児	卵巢・後腹膜	思春期早発
横紋筋肉腫	幼児期から青年期	泌尿生殖器・胆道・骨盤	

2. 初発症状

腹部腫瘍は早期の段階では自覚・他覚症状ともに乏しく、早期診断は難しい。
親が入浴時やおむつ交換時に腹部が大きいことに気づくこともあるが、毎日子どもを見ているため、その変化を見逃していることもある。
乳幼児健診や上気道炎などの他症状での受診時に発見される場合もある。

＜腫瘍の圧迫・浸潤による症状＞

腹部腫瘤、膨隆、膨満、食欲不振、体重減少、尿量減少、血尿、便秘、嘔吐など

＜腫瘍による特徴的な症状＞

下肢麻痺・膀胱直腸障害：神経芽腫の脊柱管浸潤

思春期早発：ヒト絨毛性ゴナドトロピン産生腫瘍

腸重積症状：悪性リンパ腫

強い腹痛や不機嫌：腫瘍の破裂

汎血球減少：腫瘍の骨髄浸潤

3. その他留意点など

- ・「お腹がぼったり」を見逃さない

胸郭・縦隔発症の腫瘍に比べ、腹部原発腫瘍は比較的穏やかに経過する症例がある。幼小児の「お腹がぼったりしている」こと自体は容認されやすく、丁寧な触診が重要。

- ・腹部触診の際は、腹部の筋緊張をとるためにベッドに寝かせて立て膝にする。

触診にて腫瘤の部位の推定と硬さによる鑑別を行う。上腹部か下腹部か。腸管由来で可動性があるか腹腔内臓器または後腹膜由来で可動性不良か。硬さを感じる腫瘤では充実性腫瘍や腸重積の重積腸管、軟らかい場合はリンパ管腫や尿閉、腸管拡張が疑われる。触診の際に圧痛の有無も参考になる。

- ・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。
- ・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。できるだけ早く（その日のうちにでも）、小児がん診療施設へ紹介する。

4. 参考文献

- ・上野 滋 監修, 仁尾 正記, 奥山 宏臣, 田尻 達郎 編 標準小児外科学 第8版, 医学書院, 2022.
- ・Kliegman R, St. Geme III JW 編 Nelson Textbook of Pediatrics 22nd Ed., Elsevier, 2024.
- ・日本小児血液・がん学会 編 小児がん診療ガイドライン 2016年版, 金原出版, 2016.

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 中山 ロバート

ポイント

- ・小児期に発生する代表的な原発性悪性骨腫瘍は、骨肉腫とユーイング肉腫である。
- ・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。
- ・骨肉腫の場合、初診医は整形外科医であることが多いが、ユーイング肉腫は発熱などの全身症状を伴うため、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。
- ・周術期化学療法が確立し、現在では70-80%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管骨骨幹部であるが、脊椎や胸壁、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年生存率で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、胸壁、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	(-)	(+) : EWSR1::FLI1、EWSR1::ERG 等

Ⅲ 疾患紹介

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、骨髓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。
- ・WHO Classification of Tumours Editorial Board 編 WHO Classification of Tumours: Soft Tissue and Bone Tumours 5th Ed., WHO, 2020。
- ・岩本 幸英 編 神中整形外科学 上巻 第23版：全身性疾患 第3章 骨・軟部腫瘍：571-693、南山堂、2013。
- ・吉川秀樹 編 最新整形外科学体系 第20巻：骨・軟部腫瘍および関連疾患、中山書店，2007。
- ・森岡秀夫 編 整形外科専門医になるための診療スタンダード 4：骨・軟部腫瘍および骨系統・代謝性疾患，羊土社，2009。

Column6 Leukemic Band

長管骨骨端部を横断する透亮線あるいは硬化線を認めることがある。この病態は重症疾患による長管骨の成長障害を示すが、白血病細胞の異常増殖による骨髓病変も反映し、Leukemic Band と呼ばれる。

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。



参考文献

- ・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：【各論】血液・造血器・リンパ網内系疾患 白血病（小原 明）：6-11，医療科学社，2009。

Column7 網膜芽細胞腫の遺伝

網膜芽細胞腫の発症には *RB1* 遺伝子の病的変化（以下、変化）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。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。片眼の網膜細胞の *RB1* 遺伝子に変化が起こって腫瘍が発生する場合には遺伝はしない。片眼性かつ非遺伝性の割合は 60%で、残りの 40%は遺伝性（片側性 15%、両側性 25%）で、メンデルの法則に従い常染色体顕性遺伝で発症する。

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 つが変化を起こしている。網膜の細胞で、残る 1 つの *RB1* 遺伝子に変化が起こることで腫瘍が発生する。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、発端者に変化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化を有した *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* 遺伝子変化が入ることにより、変化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* 遺伝子に変化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* 遺伝子に変化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）。

遺伝学的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ことが大切である。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。遺伝学的検査は本人の意思に基づき行うべきものであるが、網膜芽細胞腫は乳幼児の疾患であり保護者の代諾に基づき行うことになる。この点を十分説明するとともに、理解できる年齢になった時点で本人へ伝える仕組みづくりも重要である。

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: 225-32, 2009.

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

ポイント

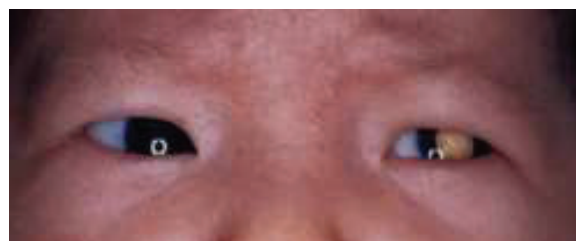
- ・乳幼児の眼腫瘍の多くは網膜芽細胞腫である。
- ・乳幼児は視機能が未熟であり、十分な訴えもできないため、網膜の腫瘍が見落とされやすい。
- ・乳幼児の定期健診の際には、眼の所見にも注意を払う。
- ・保護者から斜視、眼の奥が白く見えるなどの訴えがあれば、速やかに眼科専門医に紹介する。
- ・網膜芽細胞腫の診断には眼底検査が必要であるため、眼科専門医に眼底検査を依頼する。

1. 網膜芽細胞腫とは

- ・小児の眼腫瘍は網膜芽細胞腫が多くを占める。
- ・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、90%は3歳までに診断されている。
- ・両眼性と片眼性の割合は1:2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* 遺伝子の変化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。（詳細はP.30 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か月頃から視力・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

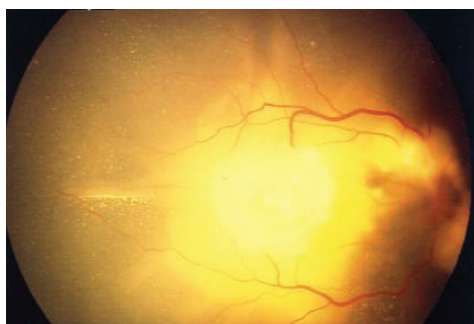


【図1：白色瞳孔】

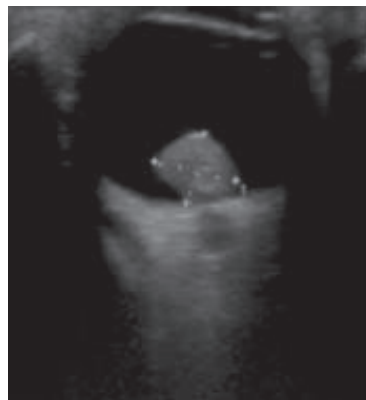
る場合が少ない。これらの症状を認めた患者の 80%が眼科に、20%が小児科に相談している。この相談から眼科腫瘍専門医による診断までの期間は1か月以内が多く、まずは本疾患を疑い、速やかに専門医に紹介することが大切である。

3. その他留意点など

- ・小児科医が偶然、眼症状に気づくきっかけとして、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、親自身が幼少時に本疾患であったが病名告知されていなかったために、生まれた子に対するフォローがなされなかったケースがある。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か月毎に行うことが推奨されるが、遺伝学的検査により遺伝が否定されれば眼底検査は不要となる。遺伝学的検査は患者は保険適応があるが、未発症の血縁者は自費である。
- ・白色瞳孔 (cat's eye) を来す疾患としては網膜芽細胞腫が最多であるが、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、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、超音波検査、MRI などの画像検査である。



【図2：眼底検査】



【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.
- ・日本小児血液・がん学会 編 小児がん診療ガイドライン 2016年版, 金原出版, 2016.

Ⅲ-8 頭頸部悪性腫瘍の初発症状

東京科学大学 小児科 高木正稔

ポイント

- ・リンパ腫や甲状腺がん、横紋筋肉腫の頻度が高い
- ・顔面や頸部の無痛性腫瘍、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。
- ・鼻閉や上気道閉塞の段階的進行で出現する。
- ・甲状腺がんは腫瘍、嚥声、嚥下障害、呼吸障害などで気づかれることが多い。

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。
- ・リンパ腫と横紋筋肉腫、甲状腺がんが多い。
- ・報告された頭頸部がんの症例は、15～18歳の10代が最も多く(39%)、次いで4歳以下(27%)、10～14歳(21%)、5～9歳(13%)であった。
- ・米国 SEER の統計では網膜芽腫を除けば、リンパ腫が最も多く(31%)、甲状腺がん(26%)、そして軟部肉腫(14%)と続く。軟部肉腫の中では横紋筋肉腫が65%を占める。
- ・横紋筋肉腫の約35%が頭頸部に発症する。発生部位は眼窩、鼻咽頭、鼻腔と続く
- ・頭頸部の横紋筋肉腫は10歳以下が46.1%を占め、ついで10-19歳が22.8%を占める。胎児型が54.7%、蜂巣型が24.0%であり、年齢が上がると紡錘型の頻度もあがる。

年齢別 疾患頻度

年齢	0-1	1-5	6-10	11-18
順位 1	網膜芽腫	網膜芽腫	ホジキンリンパ腫	甲状腺がん
2	神経芽腫	横紋筋肉腫	横紋筋肉腫	ホジキンリンパ腫
3	胚細胞腫瘍	非ホジキンリンパ腫	非ホジキンリンパ腫	非ホジキンリンパ腫
4	横紋筋肉腫	ホジキンリンパ腫	甲状腺がん	悪性黒色腫

米国の統計なので、本邦の疾患分布の現実とは少し異なることが考えられる。

2. 初発症状

- ・頭頸部腫瘍の初発症状は、非特徴的な無痛性腫瘍の出現が多い。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、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。
- ・側頭骨内の病変は、難治性の急性中耳炎として、フォローされているケースもある。耳鏡検査で外耳道の内に突出する腫瘍を認める場合もある。
- ・甲状腺がんは腫瘍、嚥声、嚥下障害、呼吸障害などで気づかれることが多い

3. その他留意点など

小児がんの臨床評価

- ・頭頸部領域の腫瘍では希少がんの可能性も高く、通常の病理診断では診断がつかず、遺伝学的な検査の結果、診断がつくことも多い。針生検のみでは十分量の検体の採取が困難であり、可能な限り最初より十分量の検体の生検を行い、病理学的、遺伝学的な検査から診断を行う。不用意な針生検はかえって診断の遅れにつながる。
- ・頭頸部領域の腫瘍では外科的な手術によって一期的に根治切除を得ることが困難である。化学療法、放射線療法と組み合わせた集学的な治療が必要になる。そのためにも正確なステージング、周辺臓器と関係の把握が重要である。画像検査として MRI、CT 両方の検査が必要になる。
- ・病変の評価を行う上で、病変の部位によって、耳鼻科（頭頸部外科）、眼科、脳神経外科、形成外科との連携が最初から必須である。

4. 参考文献

- ・Albright JT, Topham AK, Reilly JS. Pediatric head and neck malignancies: US incidence and trends over 2 decades. Arch Otolaryngol Head Neck Surg 128: 655–9. 2002. doi: 10.1001/archotol.128.6.655.
- ・Pappo AS, Shapiro DN, Crist WM, et al. Biology and therapy of pediatric rhabdomyosarcoma. J Clin Oncol 13: 2123–39, 1995. doi: 10.1200/JCO.1995.13.8.2123.
- ・Turner JH, Richmon JD. Head and neck rhabdomyosarcoma: a critical analysis of population-based incidence and survival data. Otolaryngol Head Neck Surg 145: 967–73, 2011. doi: 10.1177/0194599811417063.