

IV 症例提示

本章は、代表的な小児がん症例についての解説です。

実際の事例に近い症例での経緯を紹介した後、小児がん医療機関紹介後の鑑別・治療・予後やその症例でのポイントを記載しています。

IV-1 左下肢痛と発熱を主訴に来院した5歳男児

1. 症例

- ①主訴：左下肢痛と発熱
- ②現病歴：20XX年2月X日、左下肢痛と37℃台の微熱がみられたため、近隣の整形外科診療所を受診した。
- ③既往歴：2歳時、気管支肺炎
- ④家族歴：特記すべきことなし
- ⑤初診時現症：

身長111.0cm、体重17.7kg。体温37.7℃、意識清明。顔色不良で眼瞼結膜はやや貧血様であった。胸部では第三肋間胸骨左縁に最強点をもつLevine I度の収縮期雑音が聴取され、顔面と前胸部にわずかに点状出血斑が認められた。腹部では右肋骨弓下より肝臓を2cm、左肋骨弓下より脾臓が2cm触知された。両下肢は可動性良好で発赤や腫脹は認められなかった。
- ⑥初診時検査所見：

血液一般検査；白血球18,000/u1（芽球45%、桿状好中球0%、分葉好中球2%、好酸球0%、好塩基球0%、単球1%、リンパ球52%）、赤血球 216×10^4 /u1、ヘモグロビン5.4g/dl、血小板 2.2×10^4 /u1。生化学検査；LDH 851 IU/l、尿酸6.7mg/dl、CRP 1.2mg/dlと上昇を認めた。

2. 紹介元での診断・診療

整形外科診療所の対応

- ・X線検査を施行したが、明確な異常は認められず、貼布剤と解熱鎮痛剤を処方され帰宅させた。
- 翌日には解熱し、左下肢痛も軽減した。
- ・しかし、初診より4日後に再度38℃の発熱と両下肢痛が出現し、顔面、体幹に点状出血斑も出現したため再度、診療所を受診し、総合病院に紹介となった。

総合病院の対応

- ・間欠的に続く発熱や下肢痛、点状出血斑などの症状から血液疾患を疑い血液検査を施行したところ血球減少や末梢血中の芽球などの異常が指摘され、精査および加療を目的として、専門医療機関へ紹介した。

3. 転院後の経過

鑑別

- ・前医で指摘された白血球増多、貧血、血小板減少から白血病が疑われ、骨髄検査を施行された。
- ・骨髄検査の結果、リンパ芽球が 98.5%認められ、表面抗原マーカーの検査結果より B 細胞前駆性急性リンパ性白血病と診断された。
- ・鑑別疾患として、リンパ腫・骨髄異形成症候群などの造血器腫瘍、骨腫瘍、固形腫瘍の転移などが挙げられる。
- ・非悪性腫瘍の鑑別疾患としては、再生不良性貧血、血球貪食症候群などが考えられる。
- ・鑑別疾患に必要な検査としては、骨髄検査が最も有用である。また、縦隔腫大の有無を確認するための胸部 X 線検査や、胸腹部の CT 検査、頭部 MRI 検査なども必要に応じて行う。

治療

- ・急性リンパ性白血病の治療は、多剤併用化学療法を年齢や初診時の白血球数、白血病細胞の分子遺伝学的異常や治療の初期反応性などの予後予測因子によるリスク分類に基づいた層別化のもとに行う。本邦では、多施設共同臨床研究による臨床試験やそれから導出された標準治療が一般的に行われている。一部の予後不良群では、造血幹細胞移植なども行われる。

予後

- ・小児の急性リンパ性白血病の予後は劇的に改善され、全体としての 5 年生存率は 80~90%となっている。
- ・長期生存率が向上した一方で、晩期合併症が課題として顕在化しており、長期フォローアップ体制の整備が重要である。

この症例のポイント

- ・骨痛は、小児白血病ではしばしばみられる初発症状であるが、本症例のように小児科以外の診療科を受診することもある。
- ・下肢痛は白血病細胞が骨髄中で増殖したことによると推測される。
- ・対症療法として行われた貼布剤と解熱鎮痛剤では、下肢痛も発熱も遷延したことや、点状出血斑といった新たな症状も加わったことで総合病院を紹介となった。
- ・血液疾患が疑われた時点で、速やかに専門医療機関に紹介された。

IV-2 嘔吐・不機嫌・歩行を嫌がることを主訴に 来院した 4 歳男児

1. 症例

①主訴：時折嘔吐、不機嫌、歩きたがらない

②現病歴：

- ・4 歳 9 か月頃から時々嘔吐するようになり、症状が続くため近医小児科を受診。「胃腸炎」として対症療法を行っていた。
- ・その後も症状は続き、さらに不機嫌を認め、歩行を嫌がるが増えた。
- ・4 歳 11 か月時に保育園で初めて左内斜視を指摘され近医総合病院小児科を受診した。

③既往歴：大豆アレルギー。

④家族歴：特記すべきことなし。

⑤初診時現症：活動性良好、座位・立位・歩行は自分でできる。

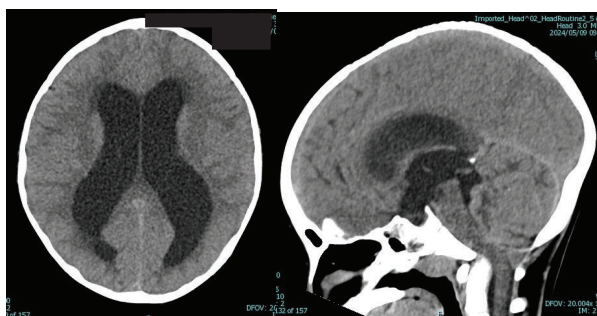
神経学的には瞳孔左右同大、対光反射両側迅速、左眼軽度内転位、眼球運動正常、眼振なし、複視の訴えなし、上下肢に明らかな麻痺・筋力低下なし、深部腱反射異常なし。

明らかな四肢運動失調はないが、歩行時にふらつきを認める。

理学的に全身に異常所見を認めない。

2. 紹介元での診断・診療

- ・1 か月以上続く嘔吐や徐々に増悪していった不機嫌。更に歩行を嫌がり、内斜視を呈するに至った。
- ・神経学的に活気はあり、左眼内斜視は認めるが眼球運動など明らかな異常はない。
- ・明らかな麻痺や四肢運動失調はないが、歩行するとふらつきを認める。
- ・原因精査のために頭部 CT を施行し、脳室拡大（水頭症）と第 4 脳室内を中心とする嚢胞と石灰化を伴う腫瘍性病変を認めたため、精査治療目的で専門医療機関に紹介した。

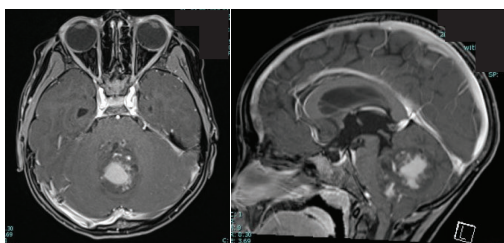


【図 1：頭部 CT（軸位断・矢状断）】

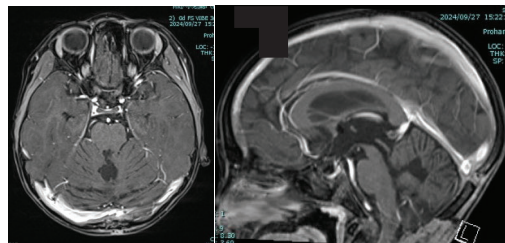
3. 転院後の経過

入院時検査及び治療

- ・入院時現症：身長 104cm、体重 14.5kg。
活動性良好。左内斜視と軽度体幹失調を認める。明らかな四肢麻痺や運動失調は認めない。
- ・血液検査所見：異常を認めない。
- ・造影 MRI：第 4 脳室を中心に一部不均一な造影効果や嚢胞変性を伴う分葉状腫瘍を認める。
- ・診断：髄芽腫（鑑別診断として上衣腫などが挙げられる）。
- ・頭蓋内圧亢進状態を改善するべく、緊急で神経内視鏡下第 3 脳室底開窓術を施行。
- ・全身検索を行ったのち開頭腫瘍摘出術を施行し、病理結果で髄芽腫（CNS WHO grade4）と診断されたため化学療法・放射線治療を施行。



【図 2-A：術前頭部 MRI 造影 T1
強調画像（軸位断・矢状断）】



【図 2-B：術後頭部 MRI 造影 T1
強調画像（軸位断・矢状断）】

予後

- ・髄芽腫は小児に代表的な悪性脳腫瘍であり、小脳虫部に好発し第 4 脳室を充満することで髄液通過障害を来し水頭症を呈する。髄液播種を来しやすく、脊髄の検査も必要である。
- ・症状は頭蓋内圧亢進症状としての頭痛や嘔吐、意識障害、腫瘍の発生部位に起因する体幹運動失調を呈する。
- ・治療は放射線感受性が高く、摘出・全脳全脊髄照射・化学療法が基本となる。
- ・進行が早く 5 年生存率は約 70%であるが、近年は治療技術の進歩により改善しつつある。

この症例のポイント

- ・嘔吐という小児内科的な初発症状から診断された脳腫瘍。
- ・水頭症は腫瘍による髄液循環路の閉塞によるものであり、水頭症が徐々に進行したため症状（嘔吐、不機嫌など）も緩徐に出現し、外転神経麻痺を来したため内斜視を呈したものと考えられる。
- ・腫瘍診断に至るまで 2 か月かかっており、小児内科的症状であっても症状が持続する場合は脳腫瘍など頭蓋内疾患を念頭におく必要がある。

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

IV-3 呼吸困難を主訴に来院した6歳男児

1. 症例

①主訴：呼吸困難

②現病歴：

- ・20XX年5月X日、3日ほど続く発熱と喘鳴があり小児科診療所を受診。喘息の診断。
- ・喘息治療を受けるも改善せず、20日後に咳増悪、肩呼吸、その6日後から背部痛が生じた。
- ・さらに2日後に呼吸困難が出現し、再度同診療所を受診した。
- ・2か月で2.7kgの体重減少あり。

③既往歴：10か月時気管支喘息、1歳3か月時に気管支炎の診断で入院歴あり。

④家族歴：特記すべきことなし

⑤初診時現症

体温 37.2℃、心拍数 140 回/分、呼吸数 34 回/分、血圧 114/48mmHg、SpO₂ 94-95%（座位で室内気）、全身状態良好、意識清明、会話・歩行・巧緻運動正常、顔面の軽度の浮腫、咽頭発赤なし、リンパ節触知せず、胸部心音純、収縮期雑音 Grade II、呼吸音右減弱、左下肺で呼気時の低調性ラ音、腹部平坦で軟、圧痛なし、腸雑音正常、肝脾触知せず、末梢冷汗なし

⑥初診時検査所見

血液一般検査；白血球 8,200/ul（芽球 0.0%、桿状好中球 54.0%、単球 10.0%、リンパ球 35.0%）、ヘモグロビン 12.8g/dl、網状赤血球 1.0%、血小板 44.2x10⁴/ul、生化学検査；総蛋白 7.2g/dl、アルブミン 4.1g/dl、AST 24 IU/L、ALT 9 IU/L、LDH 824 IU/L、尿素窒素 7 mg/dl、クレアチニン 0.27 mg/dl、尿酸 6.9 mg/dl、Na141 mM、K 3.5 mM、Cl 108mM、Ca 9.4 mg/dl、IP 4.9 mg/dl、CRP 0.2 mg/dl、動脈血液ガス；pH 7.401、PCO₂ 36.3mmHg、PO₂ 69.0 mmHg、BE -1.8mmol/L、HCO₃⁻ 22.0mmol/L、Lac 2.3mmol/L



【図1：診療所でのX線写真】

2. 紹介元での診断・診療

- ・発熱と喘鳴に対し、気管支拡張剤の吸入と内服、鎮咳去痰剤を中心とした喘息治療を行うが改善せず、背部痛や呼吸困難が生じて専門医療機関に紹介した。
- ・診療所の初診から約1か月経ってから、初めて胸部X線（図1）を撮影した。

IV 症例提示

3. 転院後の経過

鑑別

- ・努力呼吸、呼吸困難が明らかで背部痛も強く麻薬を開始。
- ・腫瘍生検は施行せず、胸腔穿刺を施行し、胸水から T リンパ芽球性リンパ腫と診断。骨髄・髄液浸潤はなく、腎臓へ転移。StageⅢ。11 日後に抜管。
- ・鑑別疾患は胚細胞性腫瘍、神経芽腫、胸膜肺芽腫である。腫瘍マーカーとして、AFP、HCG、LDH、尿中 VMA、HVA、NSE、sIL-2R などを確認した。

治療

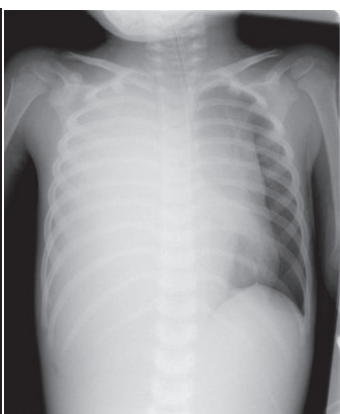
- ・治療は JPLSG（日本小児白血病リンパ腫研究グループ）のリンパ芽球性リンパ腫のプロトコールである ALB-NHL03 治療を開始。StageⅢ、Ⅳと進行性に対する治療である。リンパ芽球性リンパ腫のキードラッグは急性リンパ性白血病と同様にプレドニゾロン、ビンクリスチン、L-アスパラギナーゼの 3 剤にアルキル化剤及びアントラサイクリンを加えた寛解導入療法を行う。その後強化療法、大量メトトレキサートによる中枢神経予防治療、6-メルカプトプリンとメトトレキサートの経口投与による維持療法へと移行していく。

予後

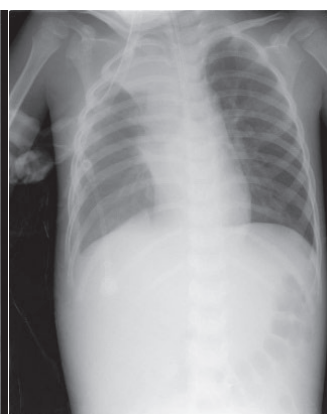
- ・予後は 70～80%を期待できると予想されている。初期治療反応性は良好であった。



【図 2：胸水、縦隔腫瘍、心臓の左方変位】



【図 3：挿管時】



【図 4：治療 6 日目
腫瘍縮小、胸水の消失】

この症例のポイント

- ・喘鳴や咳を喘息発作と診断しても、突発的な肩呼吸に加え背部痛や胸痛を伴う場合は、注意を要する。
- ・経過が長く治療反応性に乏しい気道症状では、積極的に X 線検査を行う。
- ・体重減少にも注意が必要である。

IV-4 検診で異常を指摘され来院した 15 歳男児

1. 症例

①主訴：検診の胸部 X 線にて異常を指摘された

②現病歴：

高校の結核検診で撮影した胸部単純 X 線写真にて縦隔の異常陰影を指摘されたため、前医にて CT 検査を施行したところ前縦隔に 5cm 大の腫瘤性病変を認め、精査目的に紹介となった。

③既往歴：特記すべきことなし

④家族歴：特記すべきことなし

⑤初診時現症：身長 168cm、体重 59 kg、体温 36.3 °C、心拍数 72 回/分、呼吸数 12 回/分、
 血圧 112/64 mmHg、SpO2 100% (room air)、呼吸音清、心雑音なし、胸郭変形なし、体表リンパ節触知なし。

2. 紹介元での診断・診療

- ・CT 検査の結果から前縦隔腫瘍の診断に至った。良性腫瘍および悪性腫瘍のどちらの可能性も考えられ、専門医療機関へ紹介した。

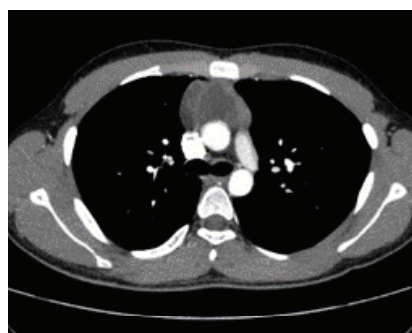
3. 転院後の経過

鑑別



【図 1：胸部単純 X 線写真】

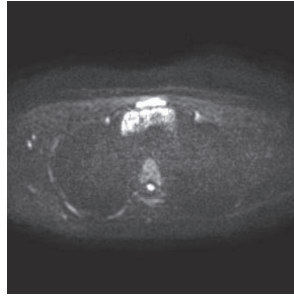
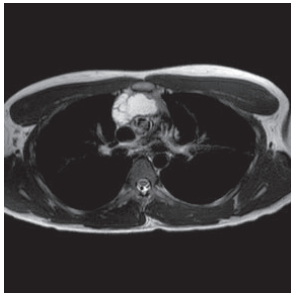
- ・胸部単純 X 線写真では縦隔陰影の拡大を認めた。



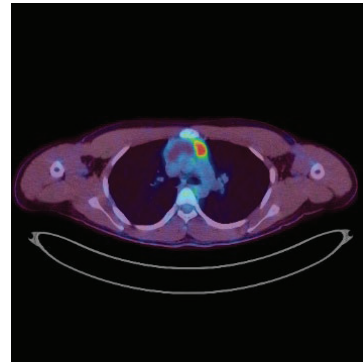
【図 2：胸部造影 CT 検査】

- ・胸部造影 CT 検査では前縦隔に、嚢胞性病変を主体とし一部に造影効果を示す充実成分を伴う 5cm 大の病変を認めた。

IV 症例提示



【図3：胸部単純MRI 検査（左：T2 強調画像、右：拡散強調画像）】・MRI 検査では前縦隔に、T2 強調画像（脂肪抑制条件下）で高信号域を主体と、拡散強調画像で一部に拡散制限を伴う腫瘍性病変を認めた。



【図4：PET-CT 検査】・PET-CT 検査では充実性成分に一致して異常集積を認めた。

- ・血液検査所見；白血球 8,300 / μ l、CRP 0.99 mg/dL、LDH191 U/L（基準：222 以下）、血清 AFP 2.8 ng/mL（基準：20 以下）、血清 hCG 0.3 mIU/mL（基準：5.0 以下）
- ・鑑別疾患：胚細胞腫瘍（セミノーマ、奇形腫）、胸腺腫、神経節芽腫/神経節腫、リンパ腫
- ・診断：縦隔原発胚細胞性腫瘍（セミノーマ）
- ・小児における縦隔原発胚細胞性腫瘍：小児期の全縦隔腫瘍の約 12%を占め、胎生期に縦隔に迷入した胚細胞から発生する。小児期に発生する縦隔原発胚細胞性腫瘍は、成人例に比べて少なく、学童期以降が好発年齢である。

治療・予後

- ・治療に関して統一したプロトコールは現時点では存在していないが、白金製剤を含んだ化学療法が用いられている。悪性胚細胞腫瘍の 5 年生存率は全体で約 85%、遠隔転移を有する場合の 5 年生存率は約 60%である。
- ・リンパ系腫瘍の場合には、ステロイド吸入や静注などの治療で縦隔腫瘍が一時的に改善する可能性があり、そのために診断が遅れる場合がある。

この症例のポイント

- ・無症状であったが検診で発見された。
- ・胸部単純 X 線写真にて縦隔異常陰影を認め、専門医療機関に紹介した。

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

IV-5 腹部膨満を主訴に来院した2歳男児

1. 症例

①主訴：腹部膨満

②現症：

- ・母は来院2か月前ごろから腹部が膨満していることに気がついていた。
- ・来院1か月前に39℃の発熱出現し近医受診。軟便もあり、急性腸炎の疑いで対症療法となった。
- ・一度解熱したものの、2週間後に38℃台の発熱を認め再度近医受診。感冒の診断で対症療法となった。
- ・来院1週間前に37℃台の微熱と腹部膨満あり近医受診。便秘と診断され浣腸で少量の排便を認めた。
- ・症状が持続しており腹部膨満についての精査希望のため前医受診。腹部全体の膨隆・緊満感あり、腹部超音波検査にて肝腫瘍を疑う病変があり、専門医療機関へ紹介となった。
- ・食事の摂食量は普段の半分程度、水分摂取は可能、排尿排便は普段通りであった。
- ・直近1か月での体重増加、減少は認めなかった。

③既往歴：特記すべき既往なし。周産期異常なし

④家族歴：特記すべき事項なし。

2. 紹介時の所見

- ・ベッドへ寝かせて腹部診察を行うと、腹部は全体的に膨隆あり（図1）。圧痛は認めなかった。
- ・超音波検査をしたところ右上腹部から心窩部にかけて巨大な充実性腫瘍（図2）を認めた。

<初診時の検査所見>

- ・身長83.0 cm、体重10.5 kg
- ・意識清明で啼泣（普段から病院では啼泣してしまうということ）、脈拍168回/分、呼吸数27回、SpO₂ 97%、体温37.3℃（啼泣時）。
- ・白血球 13,070 /u_l、赤血球 474×10⁴ / u_l、ヘモグロビン 8.9 g/dl、ヘマトクリット 30.6 %、血小板 78.8×10⁴ / u_l、AFP（αフェトプロテイン）787,099 ng/ml [<10ng/ml]
- ・腹部CT（図3,4）では肝右葉を占拠する11×13×11 cmの腫瘍を認め、下大静脈内に進展している所見を認めた。多発肺転移、縦隔リンパ節転移を疑う所見あり。
- ・AFP高値であり、肝芽腫が疑われた（PRETEXT III V+C+N+M+）。

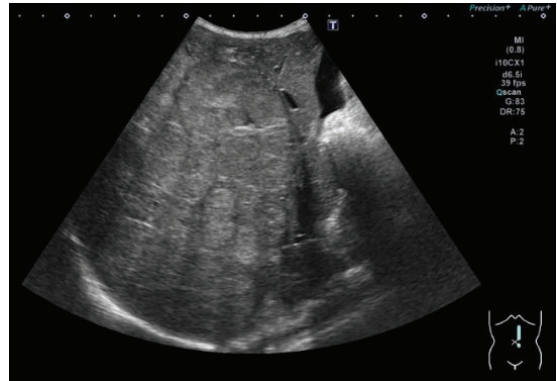
IV 症例提示

3. 治療経過

- ・来院翌日に肝腫瘍生検・ブロビアックカテーテル（化学療法のための中心静脈路）を留置した。肝芽腫の病理診断となり化学療法を開始した。
- ・化学療法により腫瘍は縮小傾向であり、右3区域切除で切除可能と考えられたが、根治術にあたり、肝移植施設での手術が望ましいと思われたため、肝移植施設で継続治療の方針となり、転院となった。
- ・当院初診時より2か月後に下大静脈再建を伴う肝右3区域切除術を行った。
- ・術後2年無再発生存中である。



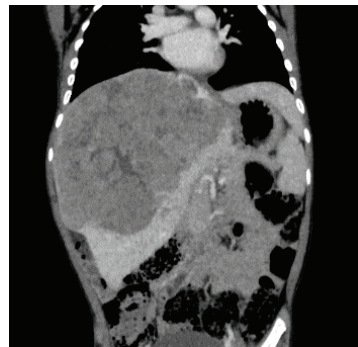
【図1：腹部外観】



【図2：腹部超音波検査】



【図3：腹部CT（水平断）】



【図4：腹部CT（冠状断）】

この症例のポイント

- ・上気道炎など他症状で受診した際でも両親が気になる症状を見逃さない。
- ・可能な限り衣服を脱がせて、ベッドに寝かせ診察をする。ただし、腹部を強く押すと腫瘍の破裂をきたすので禁忌である。
- ・腹部超音波検査は非侵襲的であり、腫瘍と他疾患との鑑別がその場で分かるので、積極的に実施する。

東京都立小児総合医療センター 外科 高橋 信博

IV-6 右大腿部痛を主訴に来院した7歳女児

1. 症例

- ①主訴：右大腿部～膝痛
- ②現病歴：
 - ・20XX年5月頃より運動後に上記自覚。
 - ・その後、安静時にも痛みを感じるようになり近隣の整形外科診療所を受診。
- ③既往歴：特記すべきことなし
- ④家族歴：特記すべきことなし
- ⑤初診時現症：右大腿部から膝関節にかけて熱感と腫脹（図1）、運動後に増強する疼痛があり、右膝関節の可動域制限を認めた。
発熱などの全身症状は認めなかった。
- ⑥初診時検査所見：単純X線検査で右大腿骨遠位骨幹端内側に、骨膜反応を伴う骨破壊と骨形成の像を認めた（図2）。血液生化学検査ではALPの上昇（1,424U/L）以外に明らかな異常所見がなかった。



【図1：局所所見】

大腿部遠位内側を中心に
腫脹を認める。



【図2：単純X線】

右大腿骨遠位内側骨幹
端に骨端線に接して骨
形成と骨破壊があり、内
側の骨皮質に骨膜反応
を認める。

2. 紹介元での診断・治療

- ・単純X線検査および血液検査から、右大腿骨に発生した悪性骨腫瘍が疑われたため、病的骨折予防の処置として直ちに患肢免荷、松葉杖歩行とした。
- ・骨・軟部腫瘍専門医ならびに悪性腫瘍を専門とする小児科医がいる専門医療機関に紹介した。

3. 転院後の経過

鑑別

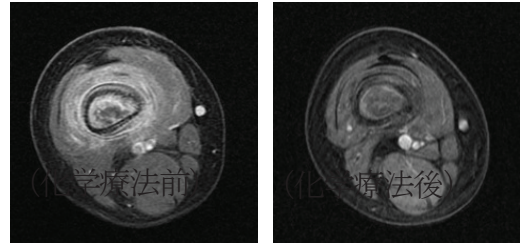
- ・本疾患の鑑別診断は、骨髄炎の他、同じ骨原発性悪性腫瘍であるユーイング肉腫、神経芽細胞腫の骨転移、白血病の骨病変などが考えられたが、年齢や部位、血液検査、画像所見から骨肉腫が第一に考えられた。
- ・20XX 年 6 月局所の MRI、全身 CT、骨シンチなどの各種画像検査の後、診断を確定するため全身麻酔下で生検術を行った。病理診断は骨肉腫であった。
- ・各種画像検査により、肺転移などの遠隔転移を認めなかった。

治療

- ・術前化学療法、患肢温存手術、術後化学療法を計画した。
- ・術前化学療法としてメソトレキセート、シスプラチン、ドキソルビシンによる多剤併用療法（MAP 療法）を開始した。
- ・術前化学療法が奏効を示し（図 3）、20XX 年 10 月、腫瘍広範切除、延長型腫瘍用人工関節を用いた患肢温存手術を行った（図 4）。
- ・手術後約 2 週から術後化学療法として MAP 療法を開始した。
- ・現在、全治療を終了し、局所再発および遠隔転移は認めず、経過観察中である。

予後

- ・近年、集学的治療が確立し、四肢原発の骨肉腫の治療成績は 5 年生存率 70-80% まで改善した。
- ・術前化学療法や、MRI などの画像検査に基づく広範切除の概念が確立し、四肢発生骨肉腫の 80-90% で患肢温存手術が行われるようになった。（患肢温存手術については、P. 24 Column 5 参照）



【図 3：MRI（T1 強調 Gd 造影画像）】

骨髄内から骨外に浸潤し造影されていた腫瘍が著明に縮小し、造影効果も減弱している。



【図 4：術後単純 X 線】

右大腿骨遠位を延長型腫瘍用人工関節で置換した。

この症例のポイント

- ・当初運動後にのみ認めていた痛みを、次第に安静時にも自覚するようになった。
- ・膝周囲に腫脹を認めた。・血液生化学検査で ALP の上昇を認めた。
- ・単純 X 線検査で骨形成と骨破壊を認め、骨膜反応を伴っていた。
- ・下肢骨の悪性骨腫瘍に対して、病的骨折予防のため患肢免荷とした。
- ・骨・軟部腫瘍専門医ならびに悪性腫瘍を専門とする小児科医がいる専門医療機関へ直ちに紹介した。

IV-7 発達の遅れを主訴に療育施設を受診した

10 ヶ月男児

1. 症例

- ①主訴：発達の遅れ、視線が合わない
- ②現病歴：
 - ・生後5か月頃から、両眼が光ることに両親が気づいていた。
 - ・9～10か月健診で発達の遅れを指摘された。児の視線が合わないことが気になり、かかりつけの小児科診療所を受診した。
- ③既往歴：特記すべきことなし。
 - ・発達歴は、あやすと笑う（2か月）、定頸（5か月）、寝返り（7か月）、座位（8か月）、ハイハイ（未）、つかまり立ち（未）
- ④家族歴：特記すべきことなし
- ⑤初診時現症：両眼白色瞳孔、左眼内斜視を認めた（図1）



【図1：両眼所見】

2. 紹介元での診断・診療

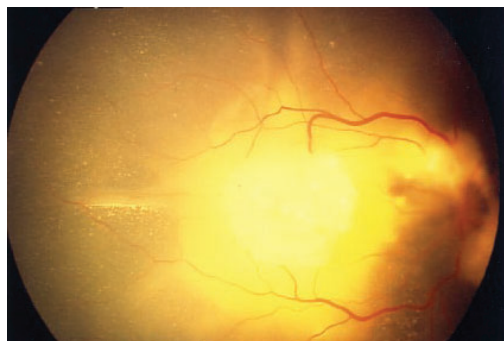
- ・かかりつけの小児科医は児が発達の遅れを認めていたことから、療育施設に紹介した。
- ・療育施設で眼科診察を受けたところ両眼に腫瘍を認め、網膜芽細胞腫を疑い、専門医療機関に紹介した。

IV 症例提示

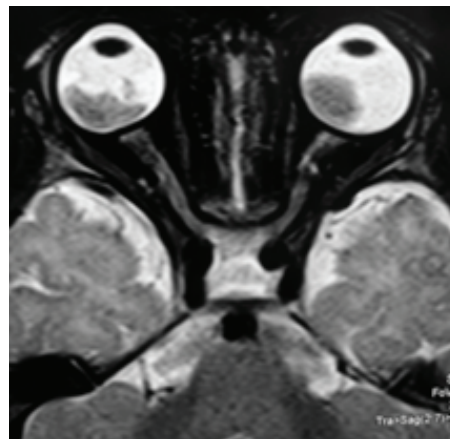
3. 転院後の経過

検査

- ・眼底検査（図2）と頭部MRI検査（図3）で網膜剥離を伴う大きな腫瘍を認めた。



【図2：眼底検査】



【図3：MR I 画像】

治療

- ・光に対する反応があり、視機能回復の可能性があることから、眼球温存治療（全身化学療法と局所治療）を行った。

予後

- ・腫瘍が眼球内にとどまる場合の生命予後は良好であるが、眼球温存率は眼内進行期*の場合厳しい。

*眼内進行期とは、T2：硝子体播種、網膜下播種、網膜剥離、T3：重篤な眼内腫瘍（眼球萎縮、脈絡膜・毛様体・虹彩・前房への浸潤、新生血管・牛眼、前房出血・大量の硝子体出血、無菌性眼窩蜂窩織炎）を指します。

この症例のポイント

- ・定期健診では、眼の異常には気づかれなかった。
- ・療育センターで眼科診察を受けて、網膜芽細胞腫を疑われた。
- ・療育センターの担当医はすぐに専門医療機関に相談した。
- ・小児がん専門医は眼科腫瘍専門医に相談し、診断確定と治療のための準備を進めた。

東京慈恵会医科大学 小児科 秋山 政晴

IV-8 眼球突出、鼻症状を主訴に来院した 15 歳男児

1. 症例

①主訴：複視、鼻出血

②現病歴：

第 1 病日 鼻閉を自覚、近医耳鼻科にて右鼻茸と診断、その後徐々に右黄色鼻汁、右眼球突出が出現

第 14 病日 複視、鼻出血が出現

第 21 病日 近医眼科受診、右眼圧上昇あり、視力問題なし

第 23 病日 脳神経外科受診、MRI にて副鼻腔内病変を指摘され、前医耳鼻咽喉科を紹介受診し造影 CT：両眼窩内浸潤、頭蓋底浸潤、右頸部リンパ節腫脹を指摘され、同日生検施行

第 26 病日 当院頭頸部外科紹介受診、急速な腫瘍の増大あり当科紹介

③既往歴：特記すべきことなし

④家族歴：特記すべきことなし

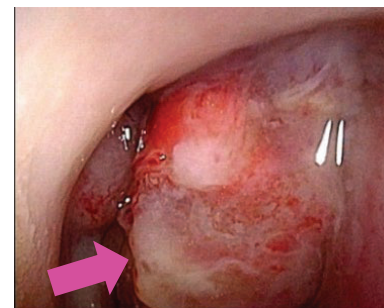
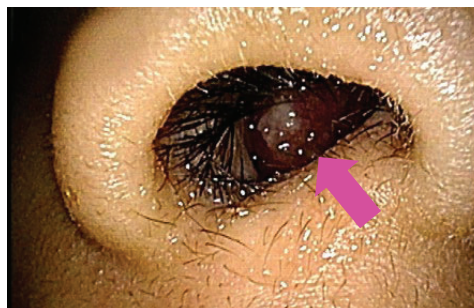
⑤初診時現症：外方偏位、突出、軽度疼痛あり、眼球突出、眼球運動障害あり（図 1）

⑥初診時検査所見：特記すべきことなし

図 1 右眼球突出



図 2 鼻腔内腫瘍



2. 紹介元での診断・診療

・鼻腔腫瘍の診断(図 2)で腫瘍生検、X 線 CT 施行（図 3）

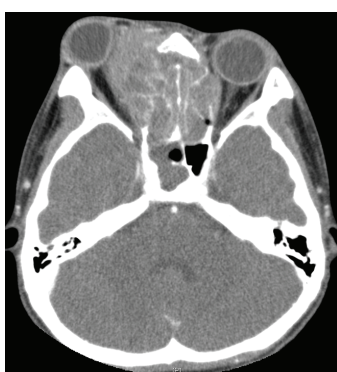


図 3：水平断造影 CT 像



図 3：冠状断造影 CT 像

3. 転院後の経過

鑑別

- ・発生部位、疾患頻度より横紋筋肉腫が鑑別の第一位となる、ついでリンパ腫やユーイング肉腫が鑑別として挙げられた。

診断

- ・すでに生検はされていたが、遺伝学的検査に必要な生標本の保存はされていなかったため再度生検を施行、迅速病理診断では小円形腫瘍、横紋期肉腫も考えられるとの診断。第 29 病日 RT-PCR 検査結果から *PAX3:FOXO1* 融合遺伝子陽性であり、横紋筋肉腫と診断。第 37 病日に病理学的にも横紋筋肉腫と確定診断。

治療

- ・第 26 病日より眼球圧排による視力障害あり、視機能温存を目的としデキサメタゾン投与、第 27 病日より、確定診断はできていないものの、oncogenic emergency であり、原発巣および右頸部リンパ節転移巣に 1.8Gy の放射線照射開始、同時に、頻度、経験的に横紋筋肉腫が疑われることから VAC 療法開始、治療開始から 3 日目には眼球突出改善傾向、8 日目には眼球突出改善、鼻腔内腫瘍縮小が得られた。その後横紋筋肉腫高リスクの標準プロトコールで治療継続、第 14 週に行った鼻腔粘膜生検で残存腫瘍あり、第 20 週で鼻腔粘膜切除術施行、54 週間の治療を終了。

予後

- ・化学療法、放射線療法、手術療法の組み合わせにより最近 20 年間に予後は改善しているが、適切な治療方針の決定のためにも、すみやかな病理診断、遺伝学的診断、病期分類が必須である。
- ・転移のある蜂巣型の横紋筋肉腫の予後はきわめて不良なことが知られている。
- ・本症例では集学的な治療により、治療終了後から 5 年以上完解を維持している。
- ・化学療法、放射線療法による 2 次がんが懸念され、長期フォローアップを継続中である。

この症例のポイント

- ・症状の出現から、治療開始まで 4 つの医療機関を受診し、1 か月近くかかっている。
- ・高次医療機関受診時には視機能に対する oncogenic emergency の状態にあり、確定診断を待たずに治療介入が必要であった。
- ・腫瘍性病変の診断には CT や MRI が有効である。腫瘍の疑いがあれば早期に施行することが望ましい。

Column8 小児がんに認められる皮疹

小児がんにおいては決して多くはないが、皮疹、皮下腫瘍を初期から認める場合がある。代表例としては白血病患者、神経芽腫の皮下腫瘍、ランゲルハンス細胞組織球症(LCH)の皮膚病変などが挙げられる。

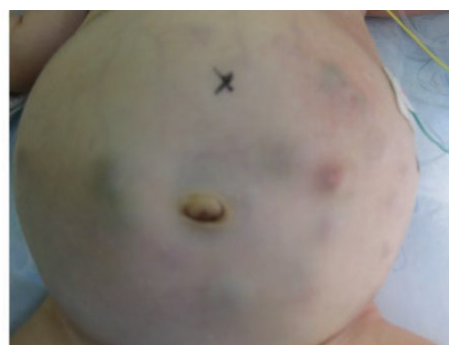
図1はLCH症例に認められた皮膚病変である。直径数mmの膨隆疹で中央部に結痂を伴い、耳後部などに認められる。

図2は乳児神経芽腫に認められた皮下腫瘍で、直径1cm程度の腫瘍を皮下に触れ、紫斑を伴うことが多い。

いずれの症例もこの部位の生検にて確定診断を得ることができた。



【図1:LCH 皮膚病変】



【図2:皮下腫瘍】

Column9 小児がん患者の在宅医療について

医学の進歩により、小児がんの治癒率は向上したが、初診時から遠隔転移を伴う固形腫瘍や脳幹部腫瘍、移植後再発例など、未だに根治困難な患者も一定数存在する。しかし、小児がんの場合、成人の癌とは異なり、緩和的な化学療法や放射線治療が、病勢のコントロールに有用な場合も少なくないため、病院での治療を完全に中止して在宅医療に移行するというよりも、短期間の入院や通院治療を行いつつ、同時並行で在宅医療を導入することが一般的である。つまり、病院側の主治医チームはこれまで通り存在し、そこへ在宅医療を担うチームが加わり、病院医療と在宅医療が連携・協力することで、地域を含めた1つの大きなチームを作るイメージである。こうすることで患者と家族は、例え根治が難しくとも、できる限りQOLの高い生活（過ごしたい場所で、過ごしたい人と、安心して過ごす）を送ることが可能になる。

【在宅医療における診療体制】

多職種連携が鍵となる。下記のような様々なサービスの中から、各患者・家族のニーズに合わせて選択し、協働して医療・ケアを提供する。

- ① 訪問診療：医師による日常的な健康管理、発熱時の初期対応、予防接種などのプライマリケア。痛みや吐き気、睡眠障害などの症状コントロール。
- ② 訪問看護：バイタルサイン測定、入浴介助、点滴など。
- ③ 訪問リハビリテーション：特に運動機能・嚥下機能が低下する脳腫瘍で重要。
- ④ 訪問服薬指導：薬剤師が、処方された薬を自宅まで配達し、服薬指導や服薬管理を行うサービス。患者の容態が悪化して介護度が上がっていくと、保護者は自宅を離れがたくなるので、訪問服薬はありがたい制度である。在宅医が処方した薬だけでなく、病院で処方された薬も対応可能である。
- ⑤ 訪問栄養食事指導：管理栄養士が患者宅に定期的に訪問し、食事や栄養面での支援を行う。脳腫瘍が進行し、経口摂取困難になり、経鼻胃管が挿入されている患者の保護者に対して、胃管から注入できるミキサー食（患者の好物をペースト状にする）の作り方の指導を行うこともある。
- ⑥ 居宅訪問型児童発達支援：遊びを通して、患者の心身の発達を促していくサービス。工作や音楽など、様々な刺激が患者の生活に彩りを与える。

【情報共有ツール】

複数の事業所が、患者を中心とした1つのチームになるためには、リアルタイムな情報共有が欠かせない。現在、MCS（Medical Care Station）などの、無料で利用可能なSNSを用いて、情報共有を行い、可能であればそこに病院側の主治医も参加するのが一般的となっている。こうすることで、病院で行われていた医療やケアの内容を、在宅医療を担う医療従事者と共有することが可能となる。

【在宅医療の存在意義について】

病院と在宅が連携し、患者にとって必要な医療やケアが、自宅でも安心して受けることができることは、根治が難しい患者にとって、生きるための希望になり得る。しかし、在宅での生活に不安が生じることや、在宅では対応できない病態が生じる場合もあるため、病院側でバックアップを用意しておくことが望ましい。

Column10 小児がん患者の緩和ケアについて

小児がん患者に対する緩和ケアは、成人とは異なるアプローチと配慮が必要である。緩和ケアとは、病気の状態に関わらず、苦痛を和らげ、患者とその家族の QOL（生活の質）を向上させるための全人的な医療であるが、小児の場合、身体的・心理的な発達段階が年齢や個々の患者により異なること、家族や友人との関係性、保育園・幼稚園や学校生活上の配慮など、より包括的な支援が必要となる¹⁾。そのため、小児特有の職種として、チャイルド・ライフ・スペシャリスト（CLS）や子ども療養支援士、ホスピタル・プレイ・スペシャリスト（HPS）が活躍する病院も増えている。

痛みや呼吸困難、悪心・嘔吐などの身体症状の緩和を行う場合には、小児の薬物代謝特性を考慮する必要がある。例えば新生児・乳児にモルヒネを投与する場合、肝臓のグルクロン酸抱合能が成人より低いことを考慮する必要がある。その他にも、肝代謝酵素（CYP）や腎機能の未熟性から、様々な薬剤の血中濃度が成人より高くなる場合がある。

症状アセスメントにおいても、小児は自分の苦痛を言葉で的確に表現するのが難しいため、非言語的なサインや行動の変化、保護者のアセスメントなど、多角的な視点で苦痛を評価する必要がある。例として、臨床でよく利用される痛みの評価ツールには FLACC 行動スケール（Face, Legs, Activity, Cry, Consolability）、0 歳児にも使用できるせん妄のアセスメントツールには CAPD（Cornell Assessment of Pediatric Delirium）がある。

また、小児は病気の意味や死に対する理解の仕方が、年齢や発達段階によって異なる。例えば、幼児は死を一時的なものと捉える傾向があるのに対し、思春期になると死の不可逆性を理解できる。そのため、緩和ケアを提供する際には、患者の年齢や発達段階に合わせた説明や意思決定支援を行う必要がある。

小児がんの発症は家族全体に深刻な影響を及ぼし、患者だけでなく、保護者やきょうだいに対する心理的支援も重要である。小児がんの治療は長期にわたり、保護者は病院での面会や付き添いと自宅との二重生活を強いられ、また治療方針を決める場合の代理意思決定者としての役割も担い、疎外感を抱きやすいきょうだいのケアも必要になるため、心身に多大な負荷がかかる。ここをどう支えるかが鍵であり、チーム医療による患者・家族中心ケア（Patient and Family-Centered Care）が不可欠となる。

このように、小児の緩和ケアでは様々な配慮や知識・経験が求められるが、重要なのはチーム医療である。各人がそれぞれの得意分野を活かし、有機的に連携することで、真に質の高い医療が提供できる。小児がんの多くは根治が目指せるが、残念ながら終末期を迎える子どもとその家族も存在する。このような場合には、「誰とどこでどう過ごしたいか」が重要なテーマとなるが、患者・家族の希望を叶えるには、居住する地域の医療従事者との連携が欠かせない。例え小児がん専門医ではなくても、目の前の子どもと家族の「困っていること」に耳を傾け、必要な支援に繋ぐことで、かけがえのない時間を輝かせることができる。

Snaman J, McCarthy S, Wiener L, et al. Pediatric Palliative Care in Oncology. J Clin Oncol 38: 954-62, 2020. doi: 10.1200/JCO.18.02331.

Column11 小児がんゲノム医療とは

がん細胞を詳しく調べると、「設計図」である DNA にさまざまな変化が起きていることが分かります。DNA に書かれている情報全体を「ゲノム」と呼び、このゲノムの変化が、細胞が増え続ける「がん」の原因になります。細胞に生じているゲノム変化は、がん細胞の性質と深く関係しているため、がん細胞のゲノムを調べることで、次のようなことで診療に役立てられています。

- ①病気の種類を正しく診断する
- ②治りやすさ・再発のしやすさを予測する
- ③ゲノム変化を直接の標的とした薬を選ぶ

例えば、特定のゲノム変化があればユーイング肉腫と診断する参考になることや、神経芽腫では MYCN 遺伝子の増幅の有無が再発しやすさに関係することが知られています。また、NTRK 遺伝子に「転座」という異常があると、がんの種類を問わずに NTRK 阻害薬が有効です。このように、ゲノム変化に基づいて、より詳細に診断することで、それぞれに適した治療の枠組みと強さを選択できるようになり、「精密医療」と呼ばれます。

小児がんは、大人のがんに比べて異常の数は少ない一方で、ひとつひとつのゲノム変化の影響が大きいと考えられています。そのため、ゲノム解析が病気の特徴をつかみやすく、小児がんこそゲノム検査と相性が良いと言えます。

多数（100 以上）のがん関連遺伝子をまとめて調べる「がんゲノムプロファイリング検査（パネル検査）」が診療に導入されたことから「ゲノム医療」として保険診療で使われるようになりました。小児がんでも積極的に行われています。小児がんにさらに適したパネル検査や、造血器腫瘍にも使えるパネル検査なども承認され、ゲノム医療はさらに広がっていくと期待されます。

なお、検査をだす施設は、指定を受けた病院（がんゲノム医療中核拠点病院・拠点病院・連携病院）に限られています。検査の結果も複雑で、専門家が集まる会議での解釈が必要であり、このような体制が「がんゲノム医療提供体制」として整備されています。また検査の中で、「がんになりやすい体質を持っている」ことが見つかる場合もあります。以前はまれだと思われていましたが、がんの研究の進歩により、小児がんを発症した方のうち少なくとも 10～15%にがんに関連する遺伝的な背景があることが分かってきました。このような遺伝的背景を持つ方は従来の想定よりもずっと多く、特別なものではありません。正しく理解することで、将来の健康管理や家族の医療にも役立つ大切な情報です。

ただし、ゲノム医療は万能ではありません。検査をしても、今すぐ治療に結びつかない結果にとどまることも多くあります。それでも、得られたデータを集めて研究に生かすことで、将来のより良い治療へとつながっていきます。