

# 小児科新人教育セミナー

## 内分泌セッション

担当：関 祐子

鹿児島大学 小児科 2026年5月16日

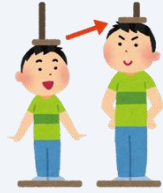


**pediatrics, kagoshima university**

for the children, society and ourselves

# 診療グループの概要 (Overview)

## 成長障害



- ・ 成長ホルモン  
分泌不全性低身長症
- ・ Prader-Willi症候群
- ・ SGA性低身長症
- ・ Noonan症候群
- ・ SHOX異常症

など

## 視床下部・ 下垂体障害



- ・ 間脳-下垂体近傍腫瘍
- ・ 複合型下垂体ホルモン欠損症
- ・ 高プロラクチン血症
- ・ リンパ球性下垂体炎
- ・ 外傷性下垂体機能低下症

など

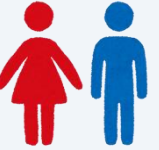
## 思春期発来異常



- ・ 思春期早発症
- ・ 思春期遅発症
- ・ Kallmann症候群
- ・ McCune-Albright症候群
- ・ 低Gn性性腺機能低下症
- ・ 精巣退縮症候群

など

## 性分化疾患



- ・ 46,XX性分化疾患
- ・ 46,XY性分化疾患
- ・ Turner症候群
- ・ Klinefelter症候群
- ・ 混合性性腺異形成症
- ・ 小陰茎

など

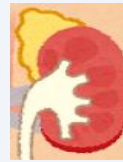
## 甲状腺疾患



- ・ 先天性甲状腺機能低下症
- ・ 橋本病
- ・ Basedow病
- ・ 萎縮性甲状腺炎
- ・ 無痛性甲状腺炎
- ・ 薬物性甲状腺機能異常

など

## 副腎疾患



- ・ 先天性副腎過形成症
- ・ 先天性副腎低形成症
- ・ 副腎白質ジストロフィー
- ・ 医原性副腎皮質機能低下症
- ・ 中枢性副腎皮質機能低下症
- ・ 褐色細胞腫

など

## Ca・VD関連疾患



- ・ 副甲状腺機能低下症
- ・ 偽性副甲状腺機能低下症
- ・ ビタミンD欠乏性くる病
- ・ FGF23関連低リン血症性くる病
- ・ 低ホスファターゼ症
- ・ 骨系統疾患

など

## 糖代謝異常症



- ・ 1型糖尿病
- ・ 2型糖尿病
- ・ MODY
- ・ 新生児糖尿病
- ・ ステロイド糖尿病
- ・ 低血糖症

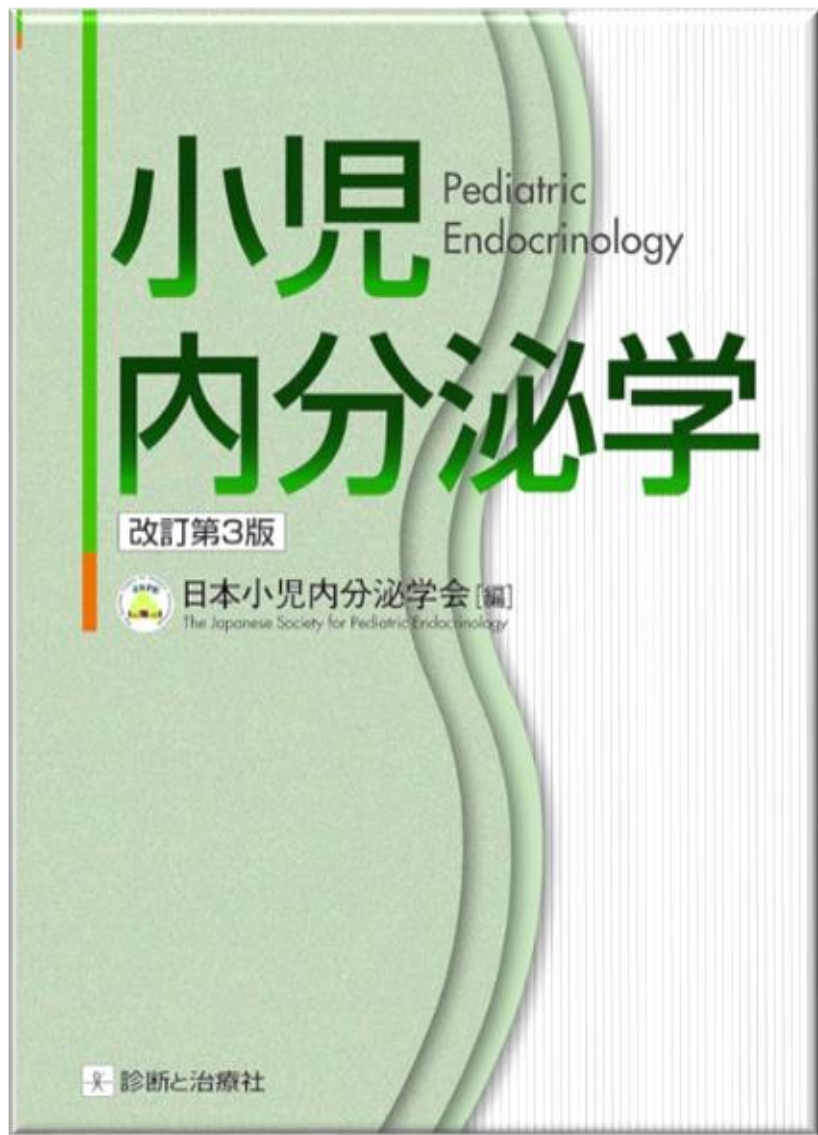
など

## その他

肥満症、脂質異常症、高尿酸血症、中枢性尿崩症、腎性尿崩症、習慣性多飲多尿、小児がん経験者(CCS) など



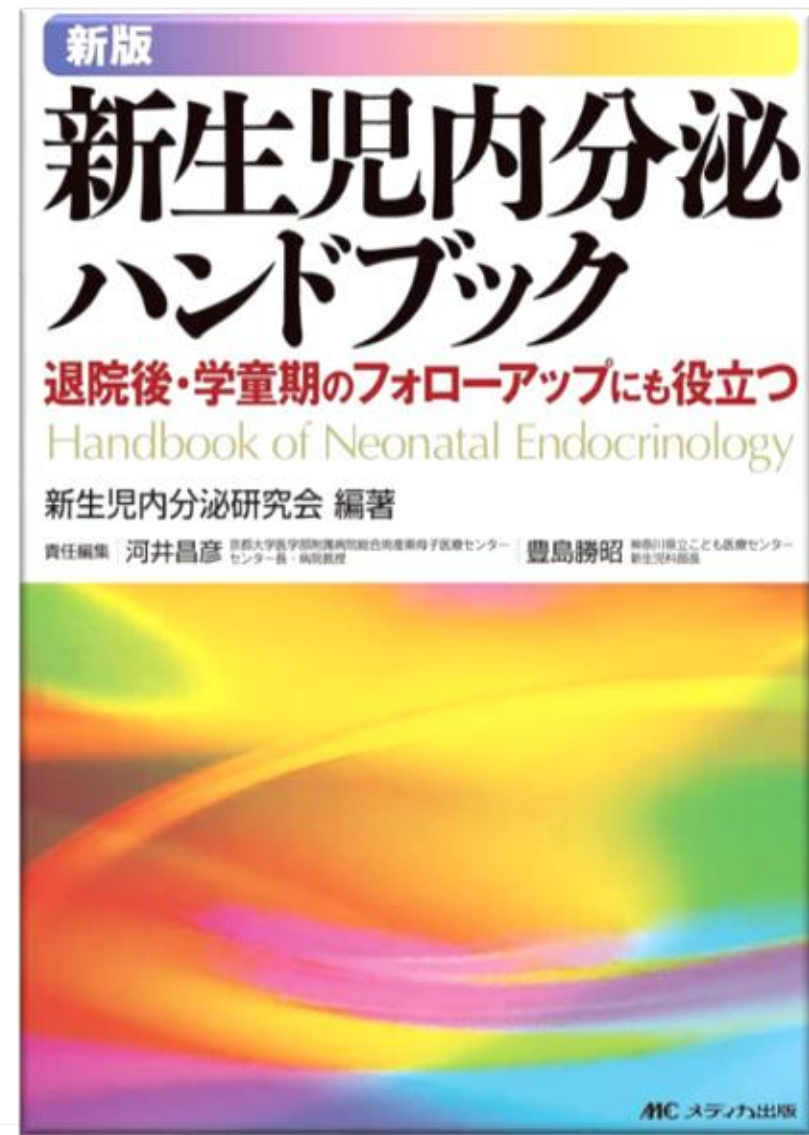
# 小児内分泌分野おすすめの教科書



担当：関 祐子 2026/5/16



小児科新人セミナー



# 専門ではなくても『最低限』できるようになって欲しいこと

## 今年目標!



1. 成長曲線を描く習慣を身につける

2. 成長障害のスクリーニングができる

3. 副腎クリーゼの対応ができる

4. 性分化疾患の初期対応ができる

日常診療で必要

内分泌学的緊急疾患

社会的緊急疾患

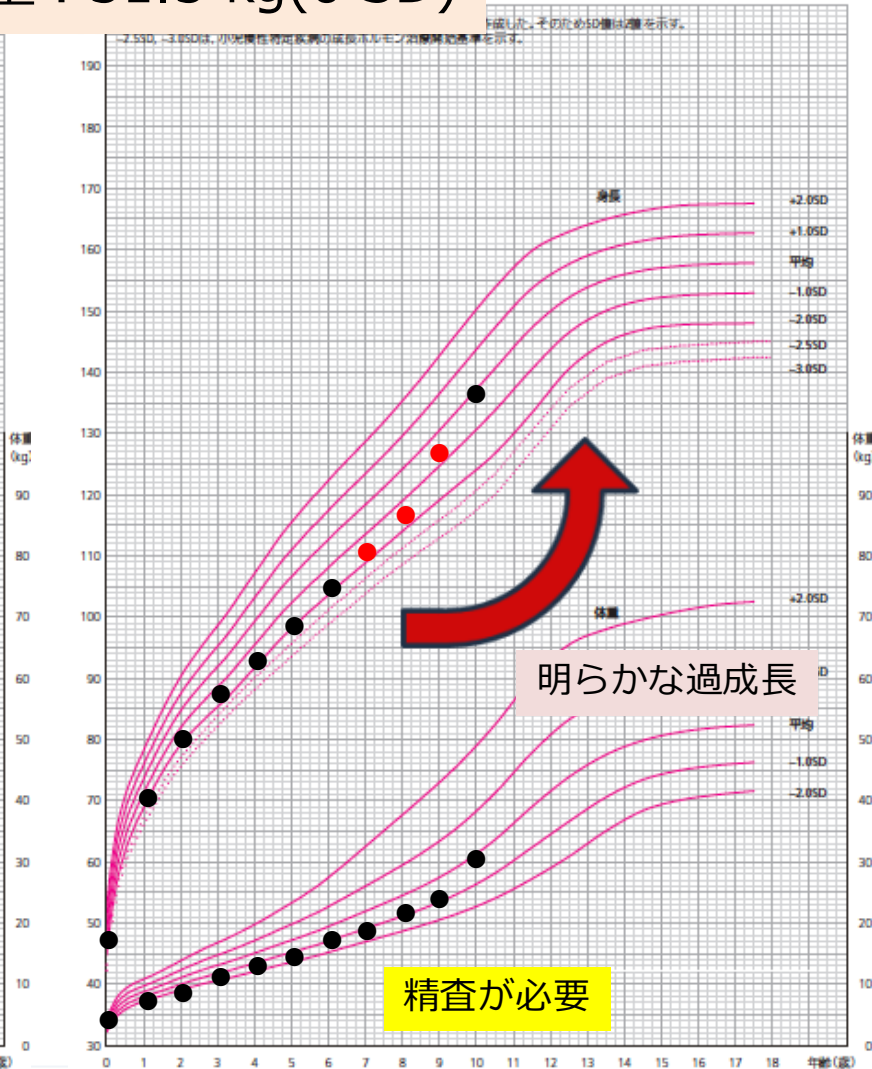
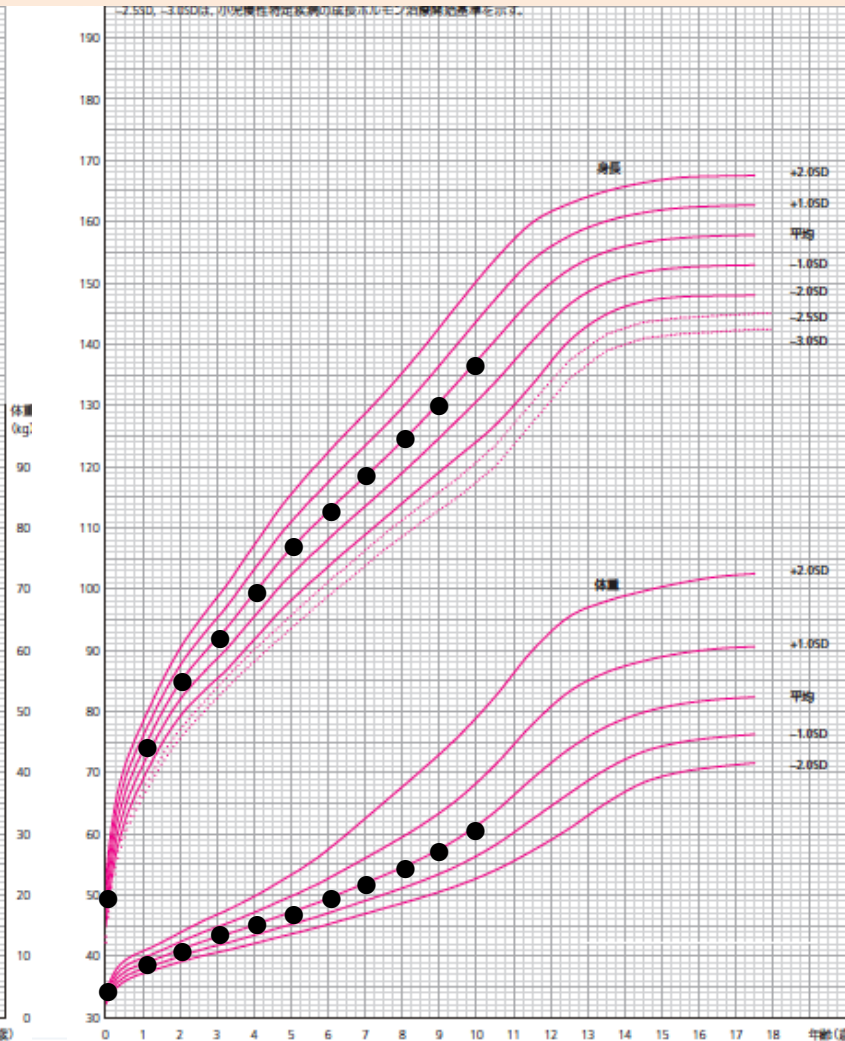
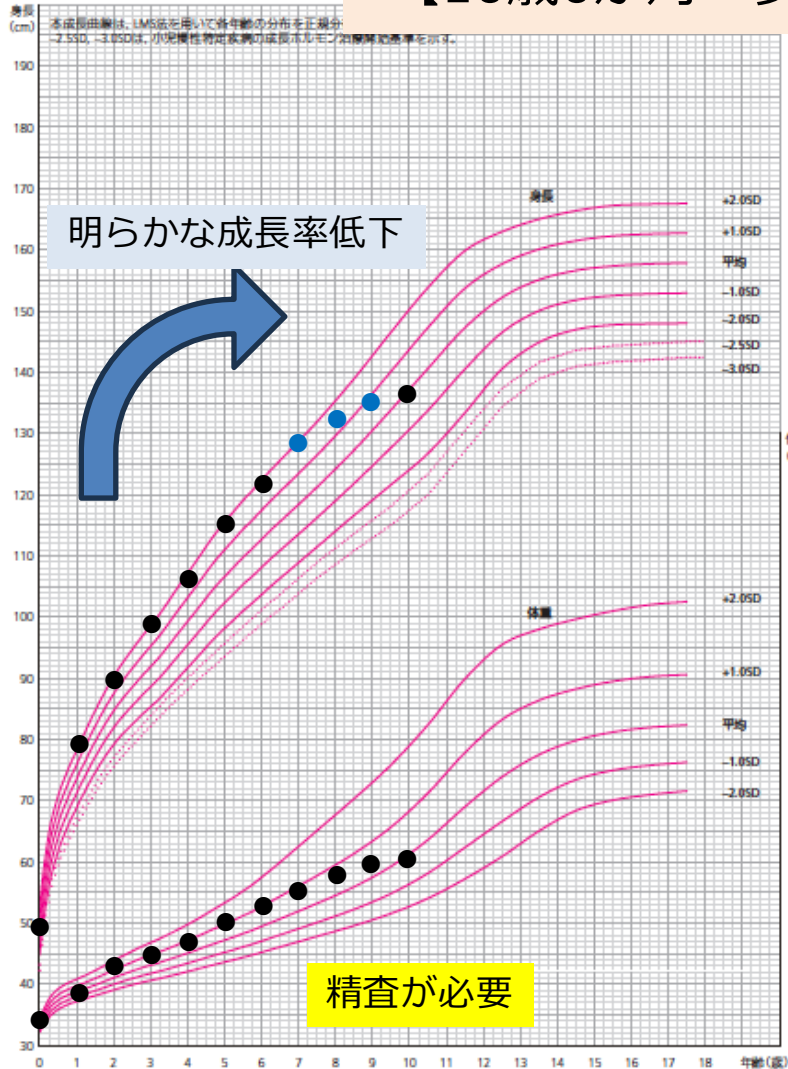
# 1. 成長曲線を描く習慣を身につける

横断的標準身長・体重  
(2000年度乳幼児)

【10歳0か月 女兒】

身長：137 cm(0 SD)、体重：31.5 kg(0 SD)

0-18歳 女子(SD表示)  
調査・学校保健統計調査



# 1. 成長曲線を描く習慣を身につける

## Take Home Message

- ★小児の特徴(成人との違い)は成長・発達があること
- ★成長の評価は小児科医の大事な仕事のひとつ
- ★成長は『点』ではなく『線 (トレンド)』で評価する  
= 成長を評価する際に成長曲線は必須

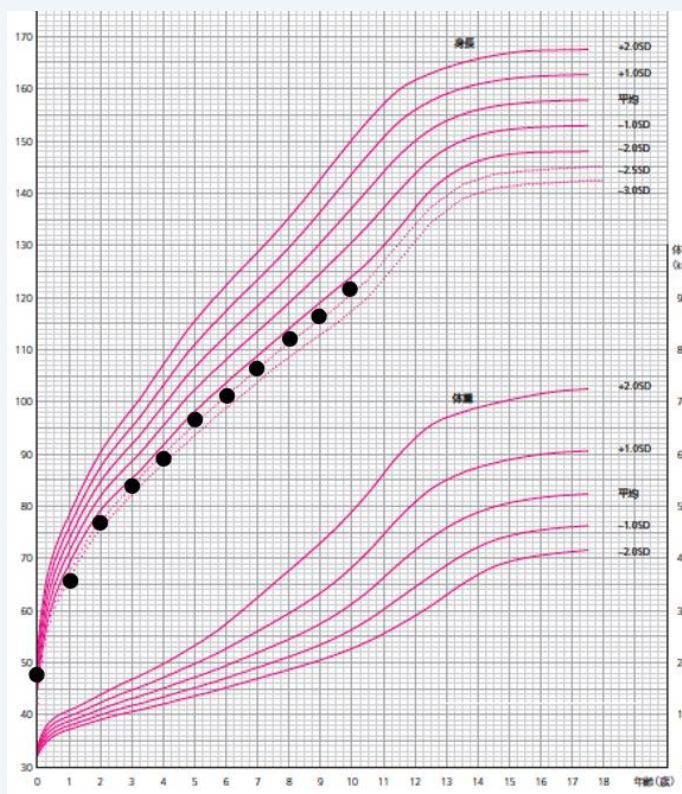


## 2. 成長障害のスクリーニングができる

### 成長障害とは？

#### 低身長

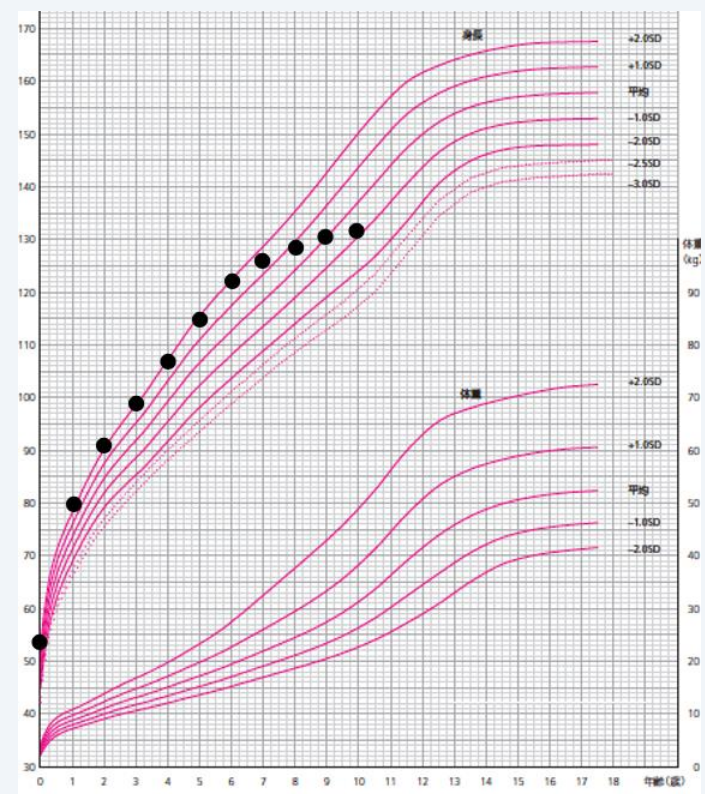
同性・同年齢の標準身長の-2.0 SD以下



and/or

#### 成長率低下

1年間の身長の伸び(=年間成長率)が悪い



## 2. 成長障害のスクリーニングができる

### 成長障害の原因

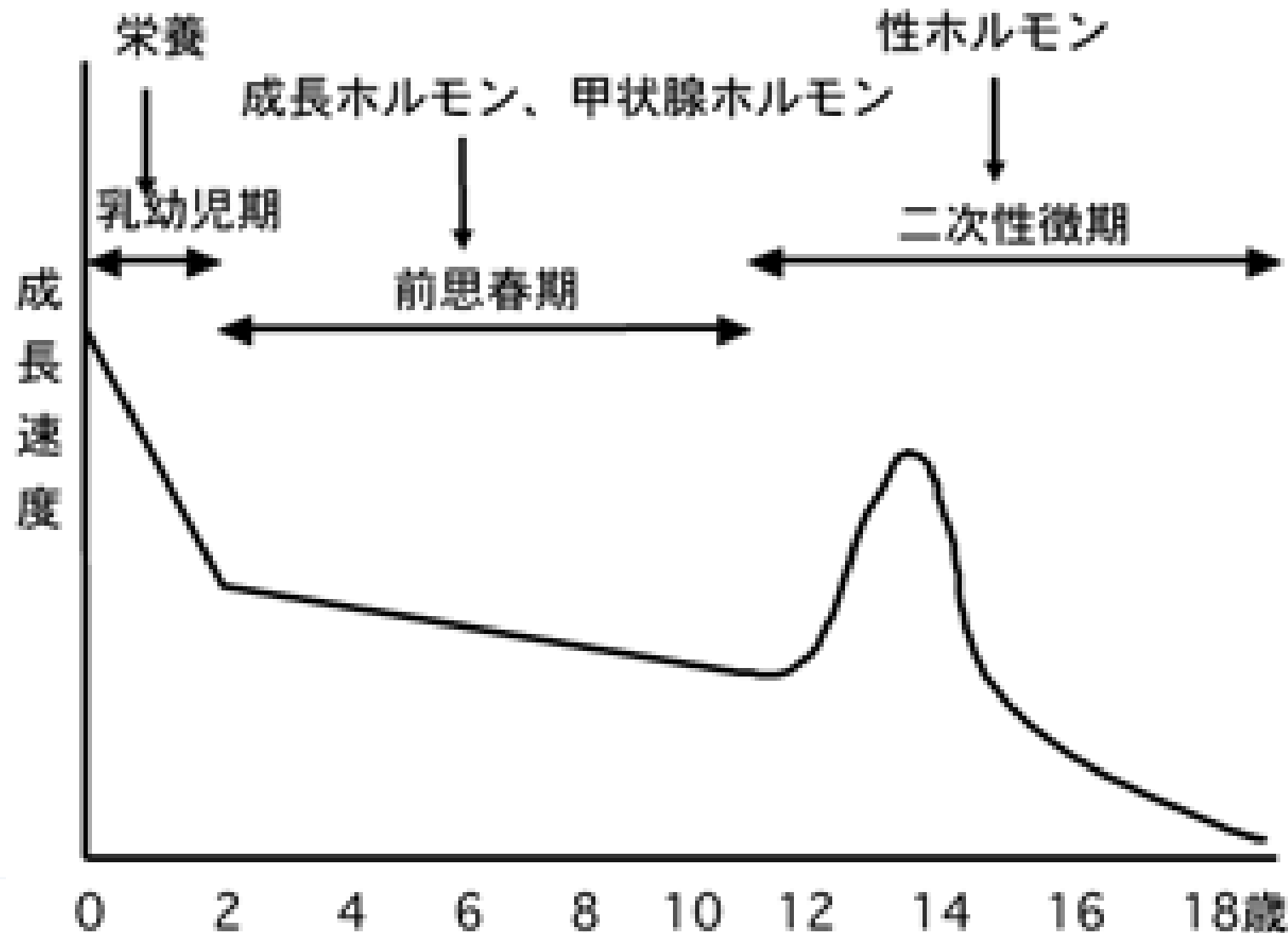
GH適応疾患

1. **内分泌疾患**：成長ホルモン分泌不全性低身長症、甲状腺機能低下症、Cushing症候群など
2. **染色体異常**：Turner症候群、Down症候群、SHOX異常症など
3. **骨・軟骨の異常**：軟骨無形成症、軟骨低形成症、低ホスファターゼ症、くる病など
4. **奇形症候群**：Prader-Willi症候群、Noonan症候群、Silver-Russel症候群など
5. **低出生体重に関連したもの**：SGA性低身長症など
6. **心理社会的要因**：愛情遮断症候群など
7. **慢性疾患・栄養障害・薬剤性など**：腎不全、先天性心疾患、Crohn病、ステロイドなど
8. **体質的なもの(原因の60-80%)**：家族性低身長、体質性思春期遅発症など

## 2. 成長障害のスクリーニングができる

### 成長のICPモデル

- 子どもの成長を3つの時期に分けて説明する考え方
- I : Infancy = 乳児期  
C : Childhood = 小児期  
P : Puberty = 思春期の3段階
- それぞれの時期に成長に関わる重要な因子が異なる



## 2. 成長障害のスクリーニングができる

### スクリーニングの実際 Step① 問診

1. **成長曲線の作成**：○歳○か月で正確に記載
2. **出生歴**：在胎週数、分娩様式、身長・体重（**SGAに該当するかどうか**）、新生児マススクリーニングの異常、新生児仮死や黄疸の遷延 など
3. **家族歴**：**両親の身長(Target Heightを計算)**、**両親の二次性徴開始時期**、同胞の身長、二次性徴開始時期、家族の既往歴など

Target Height (目標身長)    男児： $\frac{(\text{父の身長} + \text{母の身長}) + 13}{2}$     女児： $\frac{(\text{父の身長} + \text{母の身長}) - 13}{2}$

\* Target range 男児：±9 cm、女児：±8 cm

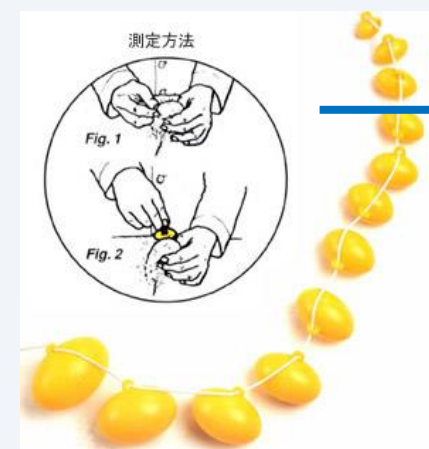
4. **病歴・治療歴**：ステロイドの使用歴、放射線治療歴、多飲・多尿の有無、中耳炎反復の有無・難聴の有無（Turner症候群、Noonan症候群）など

## 2. 成長障害のスクリーニングができる

### スクリーニングの実際 Step② 診察

1. **身体計測**：身長、体重、arm span、下肢長、頭囲、肥満度
2. **視る**：特徴的な顔貌はないか（鼻根部平坦、耳介低位、眼間乖離、小顎など）、体幹と四肢のバランス、毛髪線低位、翼状頸、外反肘、胸郭変形、皮疹の有無、二次性徴の有無（問診で初経を迎えているかも確認）など
3. **聴く**：心雑音の有無、呼吸音、（男子）変声の有無
4. **触る**：甲状腺腫大、腹部圧痛、乳腺を触れるか、精巣容量

オーキドメーター  
(精巣容量のチェック)



## 2. 成長障害のスクリーニングができる

### スクリーニングの実際 Step③ スクリーニング検査

#### 1. 一般血液・尿検査

末梢血液、生化学（TP、Alb、AST、ALT、LD、ALP、BUN、Cr、Ca、P、Na、K、Cl、Zn、T-Cho、TG、ChEなど）、血糖

#### 2. 内分泌学的検査

甲状腺機能（TSH、FT3、FT4）、成長ホルモン（GH、IGF-1）、  
年齢次第で性腺機能（LH/FSH、テストステロン or エストラジオール）

#### 3. 左手根骨のX線検査（骨年齢の評価）

骨成熟度を判定、日本人標準骨成熟アトラスと比較

## 2. 成長障害のスクリーニングができる

### スクリーニングの実際 Step④ 精密検査

#### 1. 成長ホルモン分泌刺激試験

下垂体からのGH分泌能を評価

低身長が持続、IGF-1が低い、明らかな成長率低下がある場合は積極的に！

#### 2. 頭部MRI

明らかな成長率低下がある、頭痛・嘔吐、多飲・多尿など脳腫瘍等を疑う症状がある、GH分泌刺激試験で分泌不全の所見がある

#### 3. 遺伝学的検査

複数の特徴的な徴候を認める場合は積極的に検討

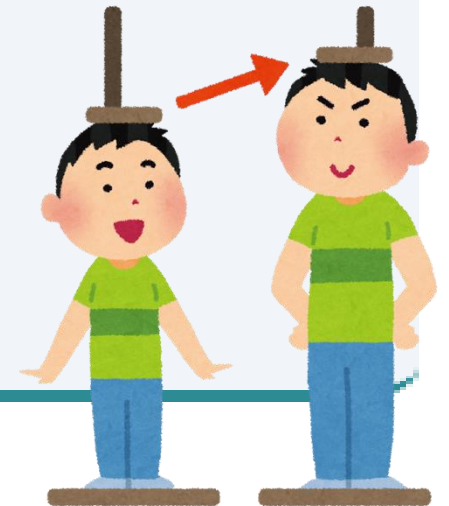
女兒の低身長はTurner症候群の否定を！



## 2. 成長障害のスクリーニングができる

### Take Home Message

- ★いの一番に成長曲線！
- ★成長のICPモデルを意識してスクリーニングしよう
- ★複数の特徴的な徴候を認める時には遺伝学的検査を積極的に検討しよう  
⇒小児内分泌外来への紹介を検討



### 3. 副腎クリーゼの対応ができる

#### 副腎皮質ホルモン

副腎皮質ホルモン	主な分泌刺激ホルモン	主な生理作用
アルドステロン	アンギオテンシンⅡ	腎でのNa保持、電解質バランス、血管内ボリューム・血圧の維持
コルチゾール	ACTH	糖新生、脂肪分解、血管トーンスの維持、ストレス応答、水利尿
副腎アンドロゲン	ACTH	女児での二次性徴（陰毛、腋毛）

**コルチゾールは生命維持に最も重要な役割を果たす**

糖質コルチコイド＝グルココルチコイド＝コルチゾール＝ヒドロコルチゾン

商品名：コートリル（内服）、水溶性ヒドロコトソン（注射）、ソル・コーテフ（注射）

### 3. 副腎クリーゼの対応ができる

#### 副腎不全と副腎クリーゼ 用語の定義

- ・ 副腎不全 (adrenal insufficiency)
  - = 副腎皮質機能低下症 (副腎皮質ホルモンの欠乏状態)
  - ⇒ グルココルチコイド欠乏状態
- ・ 副腎クリーゼ (adrenal crisis)
  - = 急性かつ重症の副腎不全
  - ⇒ グルココルチコイドの静注を要する状態

### 3. 副腎クリーゼの対応ができる

#### 副腎クリーゼを起こしうる疾患

- 中枢性（続発性）  
下垂体機能低下症（脳腫瘍治療後、自己免疫性下垂体炎後など）  
ステロイド離脱症候群
- 原発性  
先天性副腎低形成（DAX1異常症など）  
先天性副腎過形成（21水酸化酵素欠損症など）

### 3. 副腎クリーゼの対応ができる

#### 副腎不全を疑う症状

- ・ 症状は非特異的
- ・ 意外と**消化器症状**が多い
- ・ まず疑うことが大事！

#### 急性・慢性共通

**食欲不振**

無気力・せん妄

脱水

倦怠感

**嘔気・嘔吐**

塩渴望

脱力

低Na血症

高K血症

低血糖

循環血液量減少・頻脈

低血圧

新生児黄疸遷延

#### 急性

**腹痛**

発熱

軽度～中等度CRP上昇

#### 慢性

色素沈着(ACTHの過剰分泌)

体重減少

**下痢**

陰毛・腋毛減少

心電図低電位

心陰影縮小

# 3. 副腎クリーゼの対応ができる

## 副腎クリーゼを疑う時

1. 以下の児の全身状態が悪い時
  - 副腎不全でコートリルなどグルココルチコイドを補充中
  - 長期にPSLなどのステロイド治療が行われている
2. 敗血症、ショック、大手術後などで通常の治療で反応がない
3. 低Na血症、高K血症、低血糖がある

**疑ったらグルココルチコイドを迷わず補充！！**

\*可能ならcritical sample(コルチゾール、ACTH、血糖、電解質など)を採取した後に

# 副腎クリーゼの治療と管理 (Treatment)

## 1. 急速補液

- ・ 生食100 mL+ 20% Glu 20 mLを10 mL/kg/hr
- ・ 生食250 mL+ 20% Glu 40 mLを10 mL/kg/hr

## 2. ヒドロコルチゾン\*をbolus投与 静注 or 筋注

**50 mg/m<sup>2</sup>** ⇨ 続けて100 mg/m<sup>2</sup>/day持続静注

乳幼児(0-3歳) 25 mg (0.5 mL)

学童(4-9歳) 50 mg (1 mL)

10歳以上 100 mg (2 mL)

\*商品名：水溶性ハイドロコトロン100mg（アンプル）、ソル・コーテフ100mg（バイアル）

### 3. 副腎クリーゼの対応ができる

#### Take Home Message

- ★副腎不全の症状は非特異的（意外と消化器症状が多い）  
まずは疑うことが大事！
- ★副腎クリーゼを疑ったらヒドロコルチゾン<sup>®</sup>を即補充  
乳幼児 25 mg、学童 50 mg、10歳以上 100 mg
- ★静脈路確保できない時のbolusは筋注も可



## 4. 性分化疾患の初期対応ができる

性分化疾患 Differences/Disorders of Sex Development(DSD)



### 目標その1

性別を保留すべき外性器か判断できる



### 目標その2

家族対応が適切に行える



# 性とは -6つの性-

	男性	女性
染色体	46,XY	46,XX
性腺	精巣	卵巣
内性器	精巣上体、輸精管	子宮、卵管、膣
外性器	陰茎、陰囊	陰唇、陰核
Gender identity (脳の性)	男性	女性
法律上の性 (社会的性)	男性	女性

# 性分化疾患とは Differences/Disorders of Sex Development(DSD)

6つの性のうち体の性が非定型的である先天的な状態

	男性	女性
染色体	46,XY	46,XX
性腺	精巣	卵巣
内性器	精巣上体、輸精管	子宮、卵管、膣
外性器	陰茎、陰囊	陰唇、陰核
Gender identity (脳の性)	男性	女性
法律上の性 (社会的性)	男性	女性

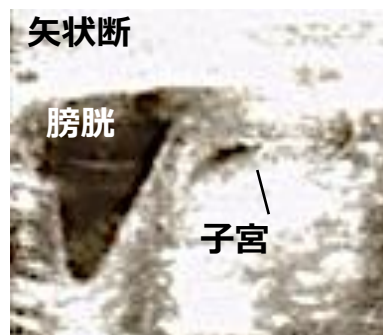
# 通常男児と比較して養育性の保留を必要とする場合

1. 陰嚢内に両側の精巣を触れない
2. 精巣の異常(一側を触れない、触れても通常と異なる)かつ陰茎の異常(尿道下裂、マイクロペニスなど)を伴う
3. 外陰部の異常に加えて超音波検査で子宮様の構造を認める

マイクロペニス



混合型性腺異形成(45,X/46,XY)



先天性副腎皮質過形成(46,XX)

# 通常女児と比較して養育性の保留を必要とする場合

1. 陰唇～鼠径のあたりに精巣様の腫瘍を触れる



完全型アンドロゲン不応症(46,XY)

2. 陰核が大きい

陰核肥大  
色素沈着あり



先天性副腎皮質過形成(46,XX)

3. 色素沈着がある



混合型性腺異形成(45,X/46,XY)

4. 膣口がない

(外尿道口、膣口がそれぞれ開口していない)

# DSD疑いの児が出生した時の対応の流れ

小児内分泌科医・泌尿器科医が在籍

鹿児島大学病院・鹿児島市立病院  
今村総合病院・済生会川内病院  
いまきいれ総合病院

各施設の担当医へ連絡

小児内分泌科医・泌尿器科医が不在

基幹病院小児科

県立北薩病院・霧島医療センター  
鹿屋医療センター・県立薩南病院  
指宿医療センター・出水医療センター  
種子島医療センター・県立大島病院

上記周辺施設

必要に応じて、**基幹病院小児科から  
鹿児島大学病院小児科へ連絡**

近くに小児科基幹病院  
がない施設

**鹿児島大学病院小児科  
へ連絡**

**性別判定保留になる場合は大学病院への転院を検討**

# 患者家族への説明 (Explanation)

- ・ 説明の際は両親の心理的負担を考え十分な配慮を行う
- ・ できれば両親揃って説明
- ・ 祖父母には児の状態の理解と両親への支援を促す
- ・ 家庭内で誰の責任でという議論にならないようにする
- ・ 説明例 (提案)

「外性器の成熟が遅れており、性分化疾患が疑われます」

「性分化疾患とは卵巣や精巣、性器の発育が非典型的な状態です」

「性別については詳しい検査をして判定しましょう」

## 参考資料・文献

- ①大阪府立母子保健総合医療センター 泌尿器科 島田憲次先生  
性分化疾患による性別不詳新生児に対する初期対応DVD
- ②性分化疾患初期対応の手引きH23

# 患者家族への説明 (Explanation)

## 避けるべき行動・表現

「男の子か女の子かわかりません」

「不完全」「異常」

「(性別を) どちらにしますか」「どちらでもいいですよ」

「多分男の子(女の子)だと思います」



その場で最も可能性のある性を安易に告げない

### 参考資料・文献

- ①大阪府立母子保健総合医療センター 泌尿器科 島田憲次先生  
性分化疾患による性別不詳新生児に対する初期対応DVD
- ②性分化疾患初期対応の手引きH23

## 4. 性分化疾患の初期対応ができる

### Take Home Message

- ★まずは家族に**ポジティブな言葉**をかける  
「ご出産おめでとうございます」「元気な赤ちゃんです」
- ★性別判定に迷う場合はその場で**安易に性を告げない**
- ★NGワードに気を付ける
- ★**性別を保留**した時点で大学病院（DSD診療の中核施設）**転院を検討**
  - ⇒社会からの隔離、という点からも大切！
  - ⇒**出生届を出すのは待つ**ように必ず伝える！



# 診療グループの魅力紹介 (Recruitment)

## 私が考える医師像・医学生像

「理系（＝理論的）で、論理的思考ができ、知的好奇心が強い」



## 私が考える内分泌学の魅力

「“なぜそうなるのか”を深く考える楽しさがある」

「理にかなっている」



医師・医学生＝内分泌学が面白い！楽しい！大好き！

・・・なはず

# 診療グループの魅力紹介 (Recruitment)

## 内分泌グループの魅力（鹿児島小児内分泌グループの魅力含む）

- ・カバーする領域、疾患がとても広い
- ・赤ちゃん時代からの成長を見届けることができる
- ・病気を治すことは難しいけど、逆に悪くなる人や亡くなる人は少ない
- ・入院診療よりも外来診療がメイン
- ・少子化の時代にあいながらも、需要はますます増えている
- ・男性も女性も需要が大きい（特に思春期のこどもの受診時）
- ・小児内分泌グループはみんな仲良し（食事会、症例検討会etc.）
- ・内分泌代謝科専門医（小児科）を取れる研修施設が鹿児島市内に4施設ある  
今村総合・鹿児島生協・大学（・鹿児島市立）

# 診療グループの魅力紹介 (Recruitment)

## Take Home Message

★サブスペに内分泌を選んで損はなし！



# 下記資料が欲しい方・質問がある方はいつでもどうぞ

鹿児島大学病院小児科

DKAマニュアル

2022年12月作成 ver.1

骨年齢(TW2法 RUS法)の読み方

- 1.13個の骨の一つ一つにA~Iのステージをつける
- 2.ステージを点数に置き換える
- 3.総合点数を求める (0~1000点)
- 4.骨年齢に換算する

鹿児島県で性分化疾患を疑う児が  
出生した際の対応マニュアル

2015年8月作成  
2022年6月改訂

鹿児島県 性分化疾患研究会「彩の会」作成

関メールアドレス



小児内分泌入門セミナー



申込締め切り 6/10(水)