

解答は解答用紙に記載すること（各問題 配点2点）

【1】 新生児マススクリーニングについて正しいものはどれか？

- 1) ボイトラー法はガラクトース血症のための検査である。
- 2) 現在岐阜県で行われている新生児マススクリーニング疾患は6疾患である。
- 3) 対象疾患のうち最も頻度が日本人で高いのはフェニルケトン尿症である。
- 4) 現在新生児のうち70%程度がこのスクリーニングを受けている。
- 5) 生後0日の新生児で採血が行われている。

【2】 フェニルケトン尿症について誤っているものを1つ選べ

- 1) フェニルアラニン水酸化酵素の異常である。
- 2) 治療しないと確実に知的障害やけいれんを起こす。
- 3) 特徴的なのは、赤毛色白であるが、これはメラニン合成がうまくいかないためである。
- 4) 治療はフェニルアラニン除去ミルクを用いてフェニルアラニン除去食を行う。
- 5) BH4に反応するフェニルケトン尿症もありBH4が治療に用いられている

【3】 以下のなかで誤っているのはどれか？ 2つ選べ

- 1) 人の染色体は46本である。
- 2) ターナー症候群は生産児における頻度は流産児における頻度より高い
- 3) 流産児においては生産児では見られないトリソミーや3倍体もある。
- 4) 47XXYでは一般に背は高いが、無精子症などが問題となる。
- 5) 染色体のpは長腕を示す。

【4】 Reye（ライ）症候群について誤っているのはどれか？2つ選べ

- 1) インフルエンザ時のアセトアミノフェン投与がリスクをあげる
- 2) 2相性の経過をとる
- 3) 肝機能障害をきたさない。
- 4) 脂肪酸代謝異常症がReye様症候群で発症する可能性がある。
- 5) 肝臓は脂肪肝を呈する。

【5】 誤っているのはどれか。

- a 数染色体異常は、染色体不分離により発生する。
- b 常染色体異常症は、性染色体異常症より重症である。
- c 同一の染色体領域であれば、トリソミーはモノソミーより重症である。
- d 染色体構造異常は、卵子形成過程より精子形成過程における発生が多い。
- e 染色体異常症の三大症状は、子宮内発育遅延、精神遅滞、多発奇形である。

【6】 ダウン（Down）症候群について正しいのはどれか。

- a 平均寿命は50歳に近い。
- b 先天性心疾患を9割に認める。
- c 18番染色体のトリソミーである。
- d 正常核型とのモザイク型が最も多い。
- e 父年齢の増加に伴い出生頻度が増加する。

【7】次の記述について不適切なものを選択しなさい。

- (a) 子どもの体重は1年で出生時の3倍になるので、1歳時の平均体重は約9～10Kgである。
- (b) 生後6か月児では仰臥位で自分の足を持ち、なめることが一般的に見られる。
- (c) 乳幼児健診は児童福祉法に基づき、保健所が実施する。
- (d) 児童虐待について、主たる虐待者は、継母や実父以外の父親である。
- (e) 麻疹・風疹混合ワクチン（MR ワクチン）の接種は、定期の予防接種として実施されている。

1 (a) (b) 2 (b) (c) 3 (c) (d) 4 (d) (e) 5 (a) (e)

【8】【9】【10】に関する症例

14歳の女子。無月経と食思不振を主訴に来院。1年前に体操部に入部し、半年前にコーチから「3kg 体重が減るといいね」と言われ、ダイエットを始めた。3か月前に月経が停止し、二か月前から強い倦怠感を自覚し、部活動に参加できなくなった。息切れが目立ち、歩くのにもふらつくため、担任教師から医療機関受診を勧められた。身長160cm、体重35kg、血圧86/64mmHg、心拍数45/分で、四肢に冷感を認めた。

【8】この疾患について次のうち該当するものをすべて選べ。

- ① 活動性が低下し、社会生活は不活発となる。
- ② 開発途上国に多い疾患である。
- ③ 皮膚は湿潤している。
- ④ 血清コレステロールが低下する。
- ⑤ 血清甲状腺ホルモンが低下する。

【9】この疾患の心理的症状として該当するものをすべて選べ。

- ① 抑うつ、不安が強い。
- ② いらいらする。
- ③ 集中力が一時的に向上する。
- ④ こだわりが強くなる。
- ⑤ 孤独感が強くなる。

【10】この疾患の治療を放置すると起こりうる内容として該当するものをすべて選べ。

- ① 行動が狭まり、自尊心がどんどん低下していく。
- ② 本人の意志の弱さを改善すれば完治できる。
- ③ 患者本人が、自分のやせや治療の必要性を認めないため、心配する周囲の人たちとの関係が悪化する。
- ④ 小児例では発症要因が単純であるため、予後予測が容易である。
- ⑤ 死に至ることもある。

【11】新生児の呼吸障害について正しいものを選べ

- 1) 新生児一過性多呼吸は、肺胞における肺水の吸収遅延によって起こる。
- 2) 新生児呼吸窮迫症候群は、肺のサーファクタント欠乏によって起こる。
- 3) 胎児期の肺は、生後呼吸開始まで肺胞が収縮した状態になっている。
- 4) 新生児の胎便吸引症候群でみられる胎便は、黄色である。
- 5) 呻吟は、吸気時に聴取される。

a (1) (2)、b (1) (5)、c (2) (3)、d (3) (4)、e (4) (5)

【12】新生児の診察において正しいものを選べ。

- 1) 呼吸数が50回/分以上は多呼吸である。
- 2) 産瘤は圧迫するとへこみ 骨縫合をこえない。
- 3) 産瘤は分娩時の児の先進部に生じる。
- 4) 出生時には、骨縫合は閉鎖していない。
- 5) 肝を触知することはない。

a (1) (2)、b (1) (5)、c (2) (3)、d (3) (4)、e (4) (5)

【13】 次の内、正しい組み合わせを選びなさい。

- 1) 動脈管は酸素に反応して拡張する。
- 2) 壊死性腸炎は正期産児よりも早産児で合併しやすい。
- 3) 肺サーファクタントが十分に産生されると肺胞の表面張力は小さくなる。
- 4) 脳室周囲白質軟化症は精神発達遅滞が必発である。

- A. 1、2、3、4
B. 1、2、4
C. 2、3
D. 2、3、4

【14】 次の内、正しい組み合わせを選びなさい。

- 1) 脳室周囲白質軟化症の予防に低体温療法は有効である。
- 2) 脳室周囲白質軟化症の診断には超音波検査もしくはMRIが有用である。
- 3) グリア増生が盛んな、脳室周囲の動脈の灌流境界に脳室周囲白質軟化症が発症しやすい。
- 4) 胎児循環では動脈管を介して主に肺へ血流を送っている。

- A. 1、2、3、4
B. 1、2、4
C. 2、3
D. 2、3、4

【15】 自己炎症性疾患について、正しい組み合わせはどれか？

- ア. メバロン酸キナーゼ欠損症(MKD)は、ワクチン接種が発熱発作の誘因になる。
イ. 家族性寒冷自己炎症症候群(FCAS)は、常染色体優性遺伝である。
ウ. PFAPA症候群では、精神発達遅滞がみられる。
エ. TNF α 受容体関連周期性症候群(TRAPS)は、発熱期間が1-2日と短いことが特徴である。
オ. クリオピリン関連周期熱症候群には、抗ヒトTNF- α モノクローナル抗体製剤が著効する。

1. ア, イ 2. ア, オ 3. イ, ウ 4. ウ, エ 5. エ, オ

【16】 小児期の膠原病・リウマチ性疾患について誤っているものはどれか？

- 1) 抗シトルリン化ペプチド(CCP)抗体は、関節リウマチ、多関節型若年性特発性関節炎で特異度の高い自己抗体である。
- 2) neuropsychiatric SLEでは、髄液中のIL-6が高値を示す。
- 3) 全身型若年性特発性関節炎では、血清中のIL-18が著増する。
- 4) 抗Jo-1抗体陽性の皮膚筋炎患者では、重篤な間質性肺炎の合併がみられる。
- 5) 膠原病に起因する発熱時には一般的に血漿プロカルシトニンが著増する。

- a. (1) (2) b. (2) (3) c. (3) (4) d. (4) (5) e. (1) (5)

【17】 正しいものを2つ選べ。

1. 中枢性思春期早発症(性早熟症)で無治療の場合、最終身長は高身長となることが多い。
2. 女児において、9歳以下での初経は、思春期早発症(性早熟症)が疑われる。
3. Turner症候群は、常染色体異常がある。
4. Turner症候群で無治療の場合、思春期以降に血中ゴナドトロピンは高値を示す。
5. 21-水酸化酵素欠損症と診断され、染色体検査で46,XXであり、外性器の男性化(陰核肥大など)を認める症例においては、生後直ちに陰核形成術を行う。

【18】正しいものを2つ選べ。

1. Turner 症候群の低身長に対して、成長ホルモン治療は有効である。
2. 成長ホルモン分泌不全性低身長で無治療の場合、骨年齢が促進し骨端線が早期に閉鎖することで低身長をきたす。
3. 先天性副腎皮質過形成の新生児マススクリーニング検査は、血中 17-OH プロゲステロンの上昇で判定する。
4. 先天性副腎皮質過形成では、ACTH（副腎皮質刺激ホルモン）の分泌低下により、皮膚の色素沈着がみられる。
5. 偽性副甲状腺機能低下症では、PTH（副甲状腺ホルモン）は低値を示すことが多い。

【19】子どもの感染症の特殊性に関して正しいものを2つ選びなさい

1. 成人に比べ急性症が多い
2. 成人同様に特異的な症状を示すことが多い
3. 成人に比べ、診断のための検体採取は容易である
4. 各種検査の正常値は成人と同じと考えてよい
5. 成人に比べ、使用できる抗菌薬が制限されている

【20】ウイルス感染により引き起こされる感染症を2つ選びなさい

1. 結核
2. 麻疹
3. 川崎病
4. 水痘
5. 百日咳

【21】3 歳児において発達が遅れていると判定される項目はどれか。

- a でんぐり返しができない。
- b ボタンをはめられない。
- c 鼻をかめない。
- d 遊びの順番を待てない。
- e 二語文を話さない。

【22】次の反射のうち、生下時にみられ月齢の進行とともに消失するものはどれか。

- ①パラシュート反射 ②吸綴反射 ③モロー反射 ④把握反射 ⑤嚥下反射
a. ①②③ b. ②③④ c. ①②⑤ d. ①④⑤ e. ③④⑤

【23】2 歳 6 ヶ月の男児。発達の遅れを心配して来院した。身長 89cm、体重 13.5kg。手すりにつかまって階段を下りるが、片足飛びはできない。積み木を 5 個積むが、まねて丸を描くことはできない。簡単な洋服は自分で着るが、一人で顔は洗えない。パパ、ママ、ワンワンは言うが「〇〇は××」という文では話さない。ごっこあそびをするがうんちは知らせない。母親を識別する。遅れているのはどれか。

- a. 身体発育
- b. 粗大運動
- c. 微細運動
- d. 言語
- e. 社会性

【24】3 歳の男児。軽い咳を主訴に来院した。診察室に入ると、じっとせずに室内を歩き回っている。対応として適切なのはどれか。

- a. 行動を観察する
- b. 精神科に受診科を変更させる
- c. 母親に強く抱かせて座らせる
- d. 本日は診察できないと母親に説明する
- e. 子供のしつけについて母親を指導する

【25】下線について誤っているもの一つを選べ。

- 1) インフルエンザ菌はグラム染色陰性である。
- 2) インフルエンザ菌は小児の急性喉頭蓋炎、髄膜炎の原因となりやすい。
- 3) インフルエンザ菌の莢膜多糖体をもつ株は、血清型により a, b, c, d, e, f に分類され特に d 型は組織侵襲性が高い。
- 4) インフルエンザ菌のワクチンには莢膜多糖体成分の他にアジュバンドとして破傷風菌の成分が含まれている。
- 5) 過去にはアンピシリン(ABPC)に耐性を持つ株のみが問題であったが、近年はペニシリン結合タンパクに変異をきたした β ラクタマーゼ非産生性 ABPC 耐性株が増えて問題となっている。

【26】下線について誤っているものを一つ選べ

- 1) 肺炎マイコプラズマ(*Mycoplasma pneumoniae*)は細胞壁を持たない。
- 2) マイコプラズマ肺炎では湿性咳が特徴である。
- 3) マイコプラズマ肺炎のレントゲン所見ではすりガラス様陰影がみられる。
- 4) マイコプラズマに有効なマクロライド系薬は23S リボソーム RNA のドメイン V に結合し蛋白合成を抑制する。
- 5) マイコプラズマ肺炎の診断にはペア血清を用いた血清診断が有用である。

【27】次のうち誤っているものはどれか。

- a) 血中に最も多く含まれている免疫グロブリンは IgG である。
- b) IgM は胎盤を通過しない。
- c) IgM は感染の初期に産生される。
- d) IgG には IgG1 から IgG4 まで、4 つのサブクラスが存在する。
- e) ツベルクリン反応は即時型の過敏反応である。

【28】次のうち誤っているものはどれか。

- a) 抗体産生不全症では細菌に対して易感染性を示す。
- b) SCID では T 細胞機能も B 細胞機能も障害されている。
- c) 毛細血管拡張性運動失調症では進行性の小脳失調が認められる。
- d) 免疫グロブリンの補充により IgA も増加する。
- e) 高 IgM 症候群はクラススイッチの障害が原因である。

【29】正しいものはどれか？

- a: 乳児であっても AED は使用可能である
- b: 一人法での小児の BLS の胸骨圧迫：換気は 15:2 である
- c: 小児の心停止の原因は呼吸原性が多く、蘇生には呼吸の確立が重要である
- d: 小児の二次救命処置では、見た目の体重から投与する薬剤の量などを決定するよりも、身長から体重や薬剤量などを割り出すことができる目安テープなどを活用するといいい。
- e: 前を歩いている小児が突然倒れて、心肺停止に至った。あなたは一人で歩いており、周囲には複数人が歩いている。救命のために、まず最初にあなたが行うべき行動は、換気を開始することである。

1: a, b, e 2: a, c, d 3: b, c, d 4: a, c, e

【30】下記のうち正しいもの2つを選べ。

- ① 基本的には救急車で来院する患者が重症であるため、常に診療を先に行う必要がある
- ② 小児の死因として不慮の事故が多いが、日本では、ほとんどの病院に小児専門外傷チームが設置されており予後の改善が明らかとなっている
- ③ 小児外傷と成人外傷のアプローチは根本的に異なる
- ④ 軽微な外傷でも虐待の可能性を考える必要がある
- ⑤ SIDS(乳幼児突然死症候群)の原因は不明であり予防が最も大事である

【31】ネフローゼ症候群を呈しやすいのはどれか。

- ① 糖尿病性腎症
 - ② アミロイドーシス
 - ③ 急性尿細管壊死
 - ④ 急性糸球体腎炎
 - ⑤ 全身性エリテマトーデス (SLE)
- a. 1, 2, 3 b. 1, 2, 5 c. 1, 4, 5 d. 2, 3, 4 e. 3, 4, 5

【32】学童期の知能検査で適切なものはどれか。

- a. WPPSI
- b. WAIS
- c. WISC-IV
- d. デンバー式発達スクリーニング検査

【33】注意欠陥/多動性障害（AD/HD）との鑑別が必要な疾患は以下のうちどれか。

- (1) 甲状腺機能亢進症
 - (2) 前頭葉てんかん
 - (3) 副腎白質ジストロフィー
 - (4) 結節性硬化症
- a. (1) (3) (4) b. (2) (3) c. (1)のみ d. (1) - (4)すべて

【34】無酸素発作をきたすのはどれか？

- a. 完全型新内膜床欠損症
- b. Eisenmenger 症候群
- c. Fallot 四徴症
- d. Ebstein 奇形
- e. 総肺静脈還流異常症

【35】動脈管が救命的役割を果たすのはどれか？

- a. 総肺静脈還流異常症
- b. 動脈管開存
- c. 心室中隔欠損
- d. 肺動脈弁閉鎖不全
- e. 大動脈離断

【36】1型糖尿病に関する記述で正しい組み合わせを選びなさい。

- 1) 子供、若年成人に多くみられる
 - 2) 自己抗体（GAD 抗体、IA-2 抗体等）を高率に有する
 - 3) 急激に発症しケトアシドーシスを起こすケースも比較的多くみられる
 - 4) 経口血糖降下剤が著効しやすい
 - 5) 体型は肥満型が典型である
- a) 1) 2) 3) b) 1) 2) 5) c) 1) 4) 5) d) 2) 3) 4) e) 3) 4) 5)

【37】日齢5の新生児。皮膚の黄染が増強した。在胎37週、出生体重2800g、経膈分娩で出生した。妊娠中に明らかな異常は指摘されていない。哺乳は良好で活発に活動している。血液型A型、Rh (+)、両親の血液型は母A型Rh (+)、父A型Rh (+) で、児の現在の総ビリルビン値は18mg/dl である。最も適切な治療法はどれか。

- a. 母乳中止
- b. 肝庇護薬投与
- c. 免疫グロブリン投与
- d. 光線療法
- e. 交換輸血

【38】新生児で低血糖を来しやすいのはどれか。3つ選択して下さい。

- a. 子宮内発育遅延
 - b. 仮死
 - c. 貧血
 - d. 低体温
 - e. 高ビリルビン血症
- 1) a, c, e 2) a, b, d 3) a, b, e 4) c, d, e 5) b, c, d

【39】 Coombs & Gell の分類について誤っているものはどれか。

- (1) I 型反応では抗原と一つの IgE 抗体が結合して化学伝達物質が放出される。
 - (2) II 型反応には抗体の反応により補体が活性化され、細胞膜に穴を開ける。
 - (3) ツベルクリン反応は IV 型に分類され、通常 2~3 時間以内に反応が起こる。
 - (4) IV 型は抗原に反応して感作 T 細胞が活性化される。
 - (5) 特発性血小板減少性紫斑病は II 型に分類される。
- a (1), (2) b (1), (3) c (2), (3)
d (3), (4) e (4), (5)

【40】 小児のアレルギーについて誤っているものはどれか。

- (1) 小児気管支喘息の中等症持続型の長期療法の第一選択は吸入ステロイドである。
 - (2) 小児気管支喘息の大発作では喘鳴と呼気の延長を認めない。
 - (3) 乳児のアトピー性皮膚炎には痒みは伴わないと考えられている。
 - (4) タクロリムス軟膏は小児のアトピー性皮膚炎の治療に用いられている。
 - (5) 小児の食物アレルギーの診断には食物経口負荷試験が有用である。
- a (1), (2) b (1), (5) c (2), (3) d (3), (4) e (4), (5)

【41】 神経芽腫について正しいものを選びなさい。

- (1) 小児の固形がんでは最多で、我が国では年間 200-250 例発生する。
- (2) 尿中神経特異的エノラーゼ (NSE) が腫瘍マーカーとなる。
- (3) 高リスク神経芽腫の無病生存率は 10%前後である。
- (4) MYCN 遺伝子はがん抑制遺伝子である。
- (5) 乳児期に発症する神経芽腫は予後良好である。

a (1) (2) b (1) (5) c (2) (3) d (3) (4) e (4) (5)

【42】 小児がんについて誤っているものはどれか。

- (a) 小児がん治療患者、経験者を Childhood Cancer Survivor という。
- (b) 脳腫瘍は小児がんの中で 3 番目に多い。
- (c) がん治療後の晩期合併症として低身長などの内分泌異常が問題となることがある。
- (d) アントラサイクリン系抗がん剤の副作用として、心機能障害が問題となる。
- (e) 小児がんの遺伝子変異は成人と比較して少ないため、小児がんの遺伝子を研究することは重要である。

【43】 ヘッケルの「個体発生は、〇〇〇〇を繰り返す」という学説について、〇〇〇〇とはなにか？

- a. 遺伝発生
- b. 環境発生
- c. 系統発生
- d. 集団発生

【44】 胚の発生過程のある時期に Clock and Wavefront モデルと呼ばれる周期的に発現する遺伝子等の働きによって () が周期的に作られる。() は私たちの脊椎や肋骨、骨格筋などの繰り返し構造、分節構造のもとになる。下の選択肢の中から、() に当てはまる最も適切な語を 1 つ選べ。

- 1) 体節
- 2) 神経節
- 3) 側板
- 4) 内胚葉
- 5) 未分節中胚葉

【45】 Hans Spemann と Hilde Mangold は胞胚期の両生類胚における原口背唇部を他の胚に移植することで、移植された場所に新たな体（二次胚）が誘導されることを見出した。両生類の原口背唇部のように初期胚において体全体の発生を誘導する働きを持つ細胞集団を何と呼ぶか。下の選択肢の中から最も適切なものを1つ選べ。

- 1) リーダー
- 2) インデューサー
- 3) オーガナイザー
- 4) オブザーバー
- 5) コンダクター

記述問題 2問 （それぞれ 配点5点）

【46】 自閉症・自閉症スペクトラム・アスペルガー症候群の3つの診断名の共通性及び差異について述べよ。

【47】 発生遺伝学ではヒト以外の動物（マウス、メダカ、カエル、ショウジョウバエなど）を研究材料にすることが多い。その研究成果がヒトに応用できるのはなぜか。文章で説明せよ。