

今月のテーマ **最近、遭遇した比較的稀な疾患**
～ウィリアムズ症候群とターナー症候群について

今月の先生紹介



なかむら ひろし
中村 浩氏
多治見市
中村子どもクリニック院長

いずれも最近、外来診療で遭遇し部分症状から判明した疾患です。お子さんに該当する症状があれば医師にご相談することをお勧めいたします。

可能性もあります。成長とともに様々な合併症が発現することがあり、ウィリアムズ症候群は難病に指定されていますので助成を受けることができます。

ウィリアムズ症候群

概要は「成長と発達の遅れ、視空間認知障害、心血管疾患、顔貌の特徴などを持つ症候群で、頻度は1〜2万人に1人と推定されている。原因は7番染色体の微細な欠失により生じる。」と記載されています。

(心血管疾患)

私が経験した患児の場合、生後間もない心雑音でした。産科から依頼があり、心エコーの結果、末梢肺動脈狭窄の重症型でした。岐阜県総合医療センターを紹介し、現在も利尿剤の内服と定期観察で管理されています。

(心血管以外の症状は?)

右記の際は心血管疾患があったため気づくことができませんでした。軽症のこともあり、低身長や発達障害、注意欠陥、不安障害などで管理されています。

ターナー症候群

(低身長以外の症状は?)
性腺異形成による無月経が生じ、ほとんどの対象者は妊娠できません。そのほかの徴候として心血管系、骨格、軟部組織がありますので、専門分野での経過観察が必要な場合があります。

(治療は?)

低身長については、成長ホルモンが有効であることが知られています。この治療は小児慢性特定疾患の対象になります。また性腺異形成に対しては、ホルモン補充療法をすることで二次性徴を誘発し、子宮の発達を促すことが推奨されます。

まとめ

発現している部分症状だけで全ての症状が説明できない場合、意外な疾患が隠れている場合があります。今回記載しました疾患はほんの一部ではありますが、ご参考になれば幸いです。

今月のテーマ 捨ててしまって後悔したもの

スッキリした気持ちで新年を迎えたいですね。でもそれ捨てて大丈夫?



組合員さんのおしゃべり場

●子どもの作品です。意外と子ども達は覚えていて「どこにある?」と聞かれて焦ります。(岐阜市きつちさん)

●実家に置いたままになっている学生時代に集めていたサッカーグッズを、思い切って捨てたら、今になってフリマアプリでなかなかの価格で売れることを知り、後悔しています。(各務原市やまだんさん)

●以前、ブランド物のバックを、あまり使わないので捨ててしまいました。年齢を重ね、安っぽいものもちょっと...と思うと、いざと言うときのためにとっておけばよかったなと後悔しています。(各務原市ピースさん)

●子どもが小さいころに使っていたおもちゃです。児童クラブ等に寄付すればよかったと思っています。今、児童クラブで働いていますが、子ども達に喜んでもらえそうなので。(可児市まゆみママさん)

●過去の写真。おデブだったので処分したのですが、今なら笑い話になったろうなあとと思うと惜しかったかな...。(大垣市ののさん)

●大掃除で主人に片付けなさいと言われ、ついポイポイ〜そしたらカメラの充電器もポイ! (安八町TMさん)

●昔から使っていた料理全集。引越しゃら建て替えてやらで捨ててしまった料理本。昔なつかしい食事がいっぱい詰まっていたのに...今でも悔やまれます。(可児市チェリーさん)

●婚礼用に買った羽毛布団、かなり高いものでしたが一枚は痛みがひどく処分してしまっただけ、打ちなおしの業者に聞くと、カナダ産のアイダーダックのダウンというとても価値が高いもので、再生できたと聞いてがっかりしました。(各務原市クーコマさん)

●主人の部分入れ歯です。わざと捨てたわけではありませんが、テッシュに包んであったのでそれとは知らずにどうも捨てたらしいです。どんなに捜しても見つからず、作り直しました。心の中でごめんください! (美濃市きんぎよさん)

●洋服ダンスを捨てたのですが、中に入っていたものは半分も捨てられず、それらの物が片付かず困りました。(大垣市K子さん)

●長男も小学3年と大きくなり、もうさすがに要らないだろうとベビー用品を断捨離したら、その1年後くらいに次男を妊娠! 哺乳瓶やらベビーバスやら、ひたすら後悔... (輪之内町みくははさん)

●若い頃、交際していた三高(これって死語?)の男性。
●私の母のことです。私が実家で使っていたピアノを父が人にあげてしまったことをとても悔しく思っていて、今でも時々言います。あまり余裕がない家計から娘にピアノを習わせて無理をしてピアノも購入。とても思い入れがあり、弾かなくても置いておきたかったのに来年少回を迎える父が勝手にあげたと言っていて思い出しています。(岐阜市ひとみちゃんさん)

発信往来

●信州上田の日本ハム工場見学ツアーに行ってきた。お天気がとてもよく、87歳の母を連れて行ったのですが楽しかったと喜んでいました。ハム工場はとても清潔で、工場内の無駄のない作業に驚きました。ハムをお土産にいっぱい買って帰りました。(中津川市ユーミンさん)

●街にあるおもちゃ屋さんのサービスで、そこでおもちゃを買ったと、お店の方がサンタさんになってプレゼントを家まで持ってきてくれるサービスがあるので、昨年初めて利用してみました!(高山市ほそみさん)



毎月集まる

料理クラブで、おしゃべりパーティーをしました。
(白川町 杉山さん)



相談窓口 (岐阜県)
難病生きがいサポートセンター
岐阜市下奈良 2-2-1 岐阜県福祉農業会館 3 階
☎ 058-214-8733
月~金 / 9:30 ~ 17:00

公益財団法人難病医学研究財団
難病情報センター

