

特集

知らなくて本当に大丈夫!?

救急で診る (かもしれない) 希少疾患

蹄の音を聞いたら、シマウマではなくウマを探せ。

これは「みたこともないような珍しい疾患よりも、まず common disease を思い浮かべなさい」という意味の、医師の間でよくいわれる格言です。

しかし救急の現場ではまれに、みたことも、聞いたこともないような希少疾患に遭遇することがあります。そんなとき、“ウマ”しか知らない者は“シマウマ”の存在を想像することができません。動物観察ならいざ知らず、たとえ希少な疾患であっても、見落として適切な初期対応がとれなければ、その患者の命を失う可能性がある救急の現場では、それを「知らない」「疑うことができない」ことが致命的となり得ます。

そこで今号の特集では、救急外来や集中治療室で遭遇する“かもしれない”希少な疾患や病態を一挙集めて、ご解説いただくこととしました。今回は主に内因性の疾患・病態を中心に上げ、とくに「その希少疾患を疑い、適切な診断・対応につなげることが患者の予後に影響し得るもの」をピックアップしました。希少ゆえにイメージがつかみにくいであろうことから全項目で症例を掲示いただき、そのうえでその希少疾患の“救急医が知っておくべき=知っていて疑うことで適切な診療につながる症状・診断・対応のポイント”などが簡潔に解説された、まさに“希少な”特集です。

読者のあなたがその希少疾患を診るのは数年後か、数十年後かもしれません。いや、もしかすると、一生診ることがないかもしれません。しかし、次の瞬間の救急外来であらゆる疾患に遭遇する可能性を捨てず、それに対応できることこそが、“救急医の腕の見せどころ”であるはず。いまは「こんな病気があるのか」と軽い気持ちで読んでいるとしても、本特集を通じて得た“気づき”がいつか誰かの命を救う(かもしれない)ことを願って、お届けいたします。

『救急医学』編集委員会

企画担当：大阪大学医学部附属病院高度救命救急センター 鳥崎 淳也