

ある。また最近の活字離れで、逆に活字であるが故に読まれない、動きや声がないなど、こどもや若い世代の親には敬遠されがちである。もう一つのツールとしてビデオがよく使われるが、動きや声ははいついてわかりやすく、集中しなくても気軽に見られるなどの利点がある。一方、必要な部分だけを探すのが難しく、やはり作成には冊子以上に手間と費用がかかる。そこで、ホームページ作成ソフトを使用したマニュアル作りを試みた。

II 結果および結論

ホームページ作成用ソフトを用いた利点として、1) 変更が容易であること、2) 小児 PD 患児及び親世代は、PC やインターネットに慣れており、活字より親しみがあり、見る意欲がわくこと、3) インターネットで多くの人に無料で閲覧できること、4) プリントして冊子としても使用でき、PC に不慣れな人や活字を好む人にも対処可能であること、5) 動画や音声が可能でビデオに準じた利点があること、6) リンク機能を利用し、初心者から上級者まで活用できること、などがあげられる。

改訂に際し、新しくなった透析液の種類やデバイス、自動腹膜透析器（サイクラー）を使用した透析方法など以前にはなかった項目を追加し、腹膜炎やカテーテル位置異常、出口部感染などの実際の写真、薬も実物写真を取り入れ、また被嚢性腹膜硬化症や腎臓移植の項目も追加した。さらに手技では、動画を用いて実際のやり方を解説し、

患児、家族、新人スタッフにもイメージを持ってもらえるようにした。

現在、小児 PD 研究会ホームページ（<http://www.linkclub.or.jp/~pedpdjpn/>）にて閲覧可能で、そのまま印刷してマニュアルとして使用可能である。また、施設ごとに変更したい場合は CD-R にて配布し、作成ソフトにて適宜変更することが可能である。今後、追加や改訂が容易であり、将来変化している項目に適宜対応し、最新情報を取り入れたマニュアル発信の手段として非常に有用と思われる。

E. 研究発表

<和文論文>

幡谷浩史, 本田雅敬. 血液透析療法, 小児看護, 2003, 26: 61-65

中島泰志, 本田雅敬. 腸管出血性大腸菌感染症, 病理と臨床 臨時増刊号, 2003, 21: 166-170

幡谷浩史, 本田雅敬. 慢性腎不全と成長障害 小児内科, 2003, 35: 462-464

池田昌弘. 急速進行性腎炎, 小児科診療, 2003, 66: 580-584

本田雅敬. ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群, 小児科診療, 2003, 66: 605-611

西尾利之, 本田雅敬. Alport 症候群, 小児内科, 2003, 35: 879-882

本田雅敬. 小児ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群の治療指針, 腎臓, 2003, 35: 23-28

中島泰志, 池田昌弘, 若木均, 亀井宏一, 森一越, 石倉健司, 幡谷浩史, 本田雅敬. 小児における急性期血液浄化, 小児腎不全会誌, 2003, 23: 156-158

石倉健司, 幡谷浩史, 池田昌弘, 本田雅敬

- 小児の慢性腎炎と保存期腎不全患者に対する食事療法, 小児科, 2003, 44: 1711-1717
- 矢田菜穂子, 石倉健司, 幡谷浩史, 池田昌弘, 本田雅敬. 腹膜透析カテーテル関連合併症
日腎会誌, 2003, 45: 378-380
- 吉野篤範, 本田雅敬, 幡谷浩史, 坂爪悟, 木幡一夫, 田中百合子, 川村研, 上山泰淳, 中井秀郎, 宍戸清一郎. 小児慢性腹膜透析患者のトンネル感染に対するカフ出し術の有効性の検討, 日腎会誌, 2003, 16: 33-38
- 矢田菜穂子, 石倉健司, 亀井宏一, 森一越, 幡谷浩史, 池田昌弘, 本田雅敬. Reversible posterior leukoencephalopathy と急性腎不全を伴った容連菌感染後急性糸球体腎炎, 透析学会誌, 2003, 36, 1599-1603
- 本田雅敬. 小児末期腎不全, 透析学会誌, 2003, 36, 1589-1597
- <英文論文>
- Araki Y, Hataya H, Ikeda M, Ishikura K, Honda M. Intranasal mupirocin does not prevent exit-site infections in children receiving peritoneal dialysis. Peri Dial Int, 2003, 23: 267-269
- Ishikura K, Hataya H, Ikeda M, Honda M. Suitable dialytic indicators for pediatric peritoneal dialysis patients : The alternative to creatinine clearance. Peri Dial Int, 2003, 23: 270-275
- Ito S, Hataya H, Ikeda M, Takata A, Kikuchi H, Hata J, Morikawa Y, Kawamura S, Honda M. Alport Syndrome-Like basement membrane changes in frasier syndrome : An electron microscopy study. Am J Kidney Dis, 2003, 41: 1110-1115
- <著書>
- 本田雅敬. 小児難治性ネフローゼ症候群の治療, 「別冊:医学のあゆみ 腎疾患—state of arts」浅野泰, 小山哲夫編, 医歯薬出版株式会社, 東京, p189-193, 2003
- 本田雅敬. 小児透析患者の高血圧に対するACE 阻害薬の使用のコツ, 「透析療法のコツと落とし穴」浅野泰編, 中山書店, 東京, p114-16, 2003
- 本田雅敬. 腎尿路疾患, 「健康障害をもつ小児の看護」松尾宣武, 濱中喜代編, メヂカルフレンド社, 東京, p297-307, 2003
- 本田雅敬. 小児における腎不全治療 「透析看護」日本腎不全看護学会編, 医学書院, 東京, p129-136, 2003
- 本田雅敬. 小児腎臓病の食事, 腎臓病食品交換表 中尾俊之他編, 医歯薬出版, 東京, p120-134, 2003
- 本田雅敬. 小児患者に対する透析, 透析療法合同専門委員会編, 血液浄化療法ハンドブック改訂第3版, 協同医書出版, 東京, p336-345, 2004
- 本田雅敬. 透析療法, 専門医に聞く最新の治療(2版), 小児の透析, 中外医学社, 東京, p300-303 2003
- <学会>
- 本田雅敬. 小児末期腎不全治療の現況 (教育講演), 第48回日本透析医学会, 大阪, 2003年6月
- 本田雅敬. ESRD への進行抑制と透析導入時期 (シンポジウム), 第38回日本小児腎臓病学会, 東京, 2003年7月
- 亀井宏一, 西尾利之, 若木均, 中島泰志, 石倉健司, 幡谷浩史, 池田昌弘, 本田雅敬. 10年以上経過観察し得た小児期発症IgA腎症の長期予後についての検討, 第38回日本小児腎臓病学会, 東京, 2003年7月
- 石倉健司, 若木均, 西尾利之, 中島泰志, 幡谷

浩史, 池田昌弘, 本田雅敬. 小児腹膜透析患者の腹膜炎に対する新しい治療法: 抗生剤間欠的投与法の有効性と血中、腹水中濃度の検討, 第38回日本小児腎臓病学会, 東京, 2003年7月

中島泰志, 本田雅敬, 池田昌弘, 石倉健司, 幡谷浩史, 若木均, 西尾利之. 小児腹膜透析導入のタイミング, 第38回日本小児腎臓病学会, 東京, 2003年7月

森一越, 西尾利之, 若木均, 中島泰志, 石倉健司, 幡谷浩史, 池田昌弘, 本田雅敬. 慢性腎不全患児に対する移植前麻疹ワクチン接種の効果, 第38回日本小児腎臓病学会, 東京, 2003年7月

粟津緑, 小林靖明, 本田雅敬. 抗フィブロネクチン抗体を有した TINU 症候群, 第38回日本小児腎臓病学会, 東京, 2003年7月

田中百合子, 小林靖明, 亀井宏一, 矢田菜穂子, 若木均, 森一越, 幡谷浩史, 石倉健司, 池田昌弘, 本田雅敬, 森義昭, 佐藤裕之, 浅沼宏, 穴戸清一郎. 偽性低アルドステロン症・腎不全で発症し、電解質異常が遷延した両側水腎症の一例, 第38回日本小児腎臓病学会, 東京, 2003年7月

上牧勇, 石倉健司, 幡谷浩史, 池田昌弘, 本田雅敬, 浅沼宏, 穴戸清一郎, 川村貞夫, 森川征彦. 腎移植後10年のプロトコールバイオプシーにおけるシクロスポリンの影響, 第38回日本小児腎臓病学会, 東京, 2003年7月

本田雅敬. 学校検尿異常とその対応, 東久留米医師会講演会, 東京, 2003年5月

本田雅敬. ステロイド感受性ネフローゼ症候群のステロイド療法とその問題点, 第4回東京腎炎・ネフローゼ研究会, 東京, 2003年7月

本田雅敬. 小児腎不全と成長ホルモン治療と

その問題点, 九州小児腎疾患と成長障害研究会, 東京, 2003年8月

若木均, 本田雅敬, 中島泰志, 石倉健司, 幡谷浩史, 池田昌弘. 新生児期に両側腎腫大, 著明な高血圧を認めた ADPKD の2例, 第33回日本腎臓学会, 北海道, 2003年9月

松山健, 田中百合子, 小林靖明, 五十嵐隆, 池田昌弘, 本田雅敬. Dent 病における血中尿中アポ蛋白の検討, 第46回日本腎臓学会, 東京, 2003年5月

幡谷浩史, 石倉健司, 池田昌弘, 本田雅敬, 松山健. 尿中赤血球形態 (gultaraldehyde 固定光学顕微鏡法) と検尿・腎生検結果との比較, 第46回日本腎臓学会, 東京, 2003年5月

若木均, 大迫豊, 中島泰志, 石倉健司, 幡谷浩史, 池田昌弘, 本田雅敬. 新生児期に両側腎腫大, 著明な高血圧を認めた ADPKD の2例, 第10回小児高血圧研究会, 東京, 2003年9月

池田昌弘, 幡谷浩史, 石倉健司, 若木均, 中島泰志, 本田雅敬, 西村玄. 尿毒症性獅子面症 (uremic leontiasis ossea) の2症例, 第25回小児腎不全学会, 群馬, 2003年, 9月

中島泰志, 本田雅敬, 池田昌弘, 若木均, 大迫豊, 石倉健司, 幡谷浩史. 小児腹膜透析における血圧管理, 第25回小児腎不全学会, 群馬, 2003年, 9月

石倉健司, 若木均, 大迫豊, 中島泰志, 幡谷浩史, 池田昌弘, 本田雅敬. 小児腹膜透析患者の Na 除去量の検討, 第25回小児腎不全学会, 群馬, 2003年, 9月

吉野篤範, 大橋牧子, 永井敏郎, 上田義彦, 池田昌弘, 本田雅敬. Frasier syndrome に近い clinical spectrum を持った Denys-Drash syndrome の1例, 第25回小児腎不全学会, 群馬, 2003年, 9月

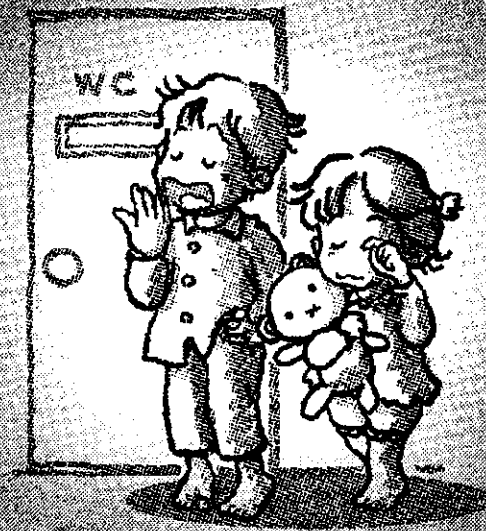
星井桜子, 本田雅敬, 小児のPD腹膜炎の管理
第9回日本腹膜透析研究会, 東京, 2003年10
月

大迫豊, 若木均, 中島泰志, 石倉健司, 幡谷浩
史, 池田昌弘, 本田雅敬, ゆめ(少液量モー
ド)使用における残液量の検討, 第9回日本
腹膜透析研究会, 東京, 2003年10月

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版地	出版年	ページ
村上睦美	先天性腎尿路異常診療の手引き	村上睦美	先天性腎尿路異常診療の手引き	東京	2004年	全40頁

先天性腎尿路異常 診療の手引き



厚生労働省研究班

「小児腎尿路疾患の早期発見
システムの導入に関する研究」

分担研究者

日本医科大学小児科 村上健美

研究協力者

久留米大学医療センター小児科 伊藤雄平

中野記念病院 木野 稔

国立療養所養老病院小児科 倉山英昭

日本医科大学小児科 辻屋正巳

日本小児科協会 野々田 和

福井医科大学小児科 平岡政弘

公立福生病院小児科 松山 信

はじめに

先天性腎尿路疾患は早い段階から尿流異常をきたし、腎機能障害を起こし易いことが特徴である。このため3歳児健診や学校検尿で発見された時点ではすでに腎不全に至っている症例もみられる。これらの疾患は先天性腎尿路異常 (Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract : CAKUT) を超音波診断装置を用いてスクリーニングすることで早期に発見することができる。

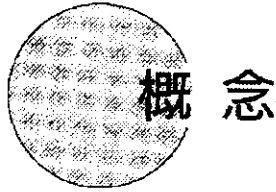
腹部超音波検査はすべての母親が妊娠中に経験しており、この検査が苦痛を伴わないこと、合併症がないことを知っている。このため検査に不安を持つことがなく、検査の実施に関しては抵抗を受けることが少ない。このスクリーニングテストは、検査手技に習熟を有する面はあるが、基本的には難しいものではなく、録画し専門医の意見を聞くことも可能である。これらは検査が苦痛を伴わないこと、検査に対する理解が得やすいことに加え、費用便益が高いなどスクリーニングテストとして多くの利点を有している。

乳幼児健診が個別化され、これらのスクリーニングを集団で行うことが困難になった。このような現状ではこれらの疾患の早期発見は乳幼児健診を行っている実地医家に委ねられている。臨床症状でこれらの疾患が疑われた場合ばかりではなく、健診のために来院したすべての乳幼児にこれらのスクリーニングを行うことで、早期発見が可能になる。

今後、これらのスクリーニングが広く普及し、先天性腎尿路疾患による腎不全患児が減少することを願い、この診療の手引きを作成した。

目次

はじめに	1
概 念	3
疫 学	5
原 因	7
分類・頻度	9
臨床症状	12
総論/症状と症候/成長の過程でみられる症状・合併症/水腎症の経過と予後/膀胱尿管逆流症 (VUR) の経過と予後/腎低(無)形成・異形成の経過と予後/嚢胞性疾患の経過と予後	
スクリーニングの実際	18
実施時期/スクリーニングの実際/スクリーニング方法/2回目スクリーニングの対象/精密検査の対象/疾患が発見される頻度, ならびに発見される疾患	
精密検査	25
各種画像診断法/その他の検査	
診 断	30
水腎症/低形成・異形成腎/嚢胞性疾患/腫瘤性病変/その他	
治 療	36
内科的治療/外科的治療	
おわりに	40



学校検尿の目的は腎不全へ進行するような疾患の早期発見、早期介入である。日本の透析人口は年々増加の一途をたどっている。しかし、小児の透析導入人口については横這い状態になっている。この理由のひとつに学校検尿の効率的な運用があることは推測できる。さらに、学校検尿は小児腎疾患の発生機転や自然歴を知るうえでも大きな役割を果たした。

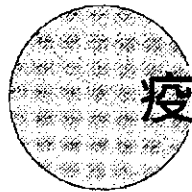
現在広くシステム化が行われている学校検尿もいくつかの問題点を抱えている。もっとも大きな問題は現在の検尿のみの方式では腎不全の原因疾患としての逆流性腎症や低形成、異形成、嚢胞性疾患をはじめとする腎尿路異常を早期に発見することが困難なことである。欧米の統計でも、また、わが国の日本小児腎臓病学会の調査でも、腎不全の原因として慢性糸球体腎炎だけでなく、先天性腎尿路奇形や膀胱尿管逆流現象が進行した逆流性腎症が大きな割合を占めてきている。たとえば20歳以下の日本での新規透析導入患者のうち23.8%が異形成、低形成である。それらの疾患のほとんどは末期腎不全になるまで検尿異常がなかったり、早期に発見しないと不可逆性の障害が残ることなどが明らかになっている。すなわち標的疾患は先天性の腎尿路疾患であり、それらの疾患の特徴から、発見はできれば乳幼児期に行いたい。しかし、乳幼児健診が個別化したことに伴い、従来保健所で一括して行われていたような乳幼児期のマススクリーニングが難しくなっており、効率的に運用できる新たなスクリーニング方法や診断方法の検討が望まれる。診断時の乳幼児に対する被曝などもできれば避けたい。

いずれにしても、乳幼児、学童、若年者、成人の流れの中で、それぞれの年齢での標的腎疾患の特徴を捉

えた腎臓検診が必要である。その結果として、ひとりでも多くの子どもを腎不全進行から救うことになる。

スクリーニングによる腎疾患発見の流れ

	診断方法	標的疾患
胎児 新生児 乳幼児	超音波診断 3歳児検尿 幼稚園検尿	先天性腎尿路異常 逆流性腎症
学童	学校検尿	慢性腎炎症候群 遺伝性腎疾患
青年 成人	職場健診	糖尿病性腎症



疫学

現在までに腎尿路異常の頻度を検討した報告は多数認められる。それらの中でもっとも興味深いのは台湾の Sheih らの報告で、彼らは小・中学生 132,686 人を対象に超音波診断装置を用いて腎疾患のスクリーニングを行った。それらの結果、精密検査後 0.5% に異常がみられ、それらの内訳は水腎症が 39.7%、片側矮小腎が 19.8%、片側腎無形成が 16.0%、嚢胞性腎疾患が 14.0% であり、50 例が手術の適応になったと報告している。

わが国では一定の判定基準で先天性腎尿路異常のスクリーニングを行った報告は少ない。厚生科学研究補助金(子ども家庭総合研究事業)「小児腎尿路疾患の早期発見システムの導入に関する研究」を行っている研究班が推奨する腎盂拡大所見を Society of Fetal Urology (SFU) の分類を用いて判定した報告では、異常を示すものの頻度、手術を必要としたものの頻度は表 1 のような結果であった。

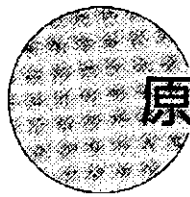
このように一次検査の陽性率、手術を要した症例の頻度のいずれも乳児期において施行されたスクリーニングテストのほうが高率を示した。このことは乳児期

表 1 ●先天性腎尿路異常の超音波スクリーニングにおいて中心部エコー像 (Central Echo Complex : CEC) の解離の判定に SFU 分類を用いた場合、異常、並びに手術を要する疾患が発見される頻度

	新生児	1 か月児 健診時	4 か月児 健診時
対象者数	1,189 人	2,700 人	1,835 人
一次検査有所見者数	36(3.0%)	112(4.1%)	53(2.9%)
精密検査有所見者数	8(0.67%)	18(0.67%)	12(0.65%)
手術例		6(0.22%)	3(0.16%)

に発見された異常の多くが自然に治癒することを示しているとともに、3歳以前の段階で臨床症状が出現し、手術の適応になり治療を受けた症例が存在することを示していた。

異なった判定基準を用いた研究では、3歳児健診のさいに行ったスクリーニングの一次検査の陽性率は0.48～1.23%と報告され、手術適応症例の頻度は0.03～0.06%と報告されている。



原因

これまでに判明している先天性腎尿路異常の発生に関与するおもな因子としては以下のようなものが知られている。

1) 催奇形因子

レチノール（ビタミンA）の欠乏により腎の発生に必要な遺伝子であるc-retなどの発現が不十分な場合に尿管芽の2分岐が少なくなり、低形成腎ないしネフロン数の減少をきたす。また、核内受容体遺伝子の異常によっても両側ないし一側性の腎無発生や無形成腎が起こる。母胎の喫煙、アルコール中毒、過度のダイエット食などで胎児のビタミンA欠乏が起こった場合や逆にビタミンAの過剰摂取でもネフロン形成が障害されるといわれている。エタノールはまた細胞のアポトーシスを起こし、腎無発生を生じることがある。

母親の糖尿病による高血糖やサリドマイド投与によって、児の腎無形成が起こったと報告されている。また、母胎へのアンギオテンシン変換酵素阻害剤の投与によっても腎の形成異常の発生が報告されている。

ゲンタマイシンについても、ラットの胎児期早期に投与すると尿管芽の2分岐が減少し、ネフロン数が減少するとされている。

2) 遺伝子異常

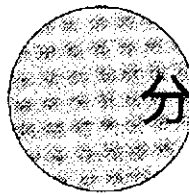
正常な腎の発生には多くの遺伝子が関与し、その遺伝子の異常によって多くの先天性腎尿路異常が発生しうることが明らかになってきた。腎の発生過程においては、1つの遺伝子がいろいろな発生段階で発現し、その異常によって多様な表現型を呈することが知られている。多くの遺伝子異常による先天性腎尿路異常は両側性にみられるが、一側性のことも少なくない。また同じ遺伝子異常を有しながら先天性腎尿路異常が認め

られない症例もある。このように先天性腎尿路異常の発生には多様性、一側性、低浸透率が認められており、腎尿路の発生の各段階に複数の遺伝子が関与し、それらの機能が一部重複している、あるいは修飾遺伝子が存在していると考えられている。このほか、先天性腎尿路異常の発生には環境因子の関与も考えられる。

多くの染色体異常症において、腎尿路系を含む奇形症候群をきたすことは従来より知られているが、その原因となる遺伝子部位が近年しだいに明らかになりつつある。その代表的な疾患として Renal coloboma syndrome が知られており、これらは視神経欠損、両側低形成腎、膀胱尿管逆流を呈する疾患で PAX 2 遺伝子の異常によることが解明された。

3) 尿路通過障害

ヒトの尿路通過障害においては通過障害が強いほど異形成の程度も強く、異形成腎のほとんどで尿管の閉鎖を認める。また、動物実験で尿管結紮により、腎の形成異常が生じることも知られており、このようなことから尿路通過障害が先天性腎尿路異常の原因になりうると考えられている。後腎は尿路通過障害によって正常な腎への発生を阻害され、胎児期早期（第一ないし第二 trimester）の通過障害は異形成を生じ、中期以降（第三 trimester）での通過障害では水腎症や皮質下の嚢胞を生じる。



分類・頻度

先天性腎尿路異常は表2のように分類される。

腎無発生は腎の原器が形成されないために生じ、10,000 出産に約1人というきわめて稀な奇形である。その約8割が両側性であり、ときに家族性にみられる。無発生腎では通常同側の尿管が欠損しているのに対して、多嚢腎（多嚢胞性異形成腎 multicystic dysplastic kidney : MCDK）や無形成腎では肉眼的ないし顕微鏡的に閉塞した尿管を認める。無発生腎の一部で尿管を有するものが報告されているが、これは退縮したMCDKなど異形成腎によるものと考えられている。

矮小腎は、臨床的な病名で低形成腎、萎縮腎、異形成腎などによる小さな腎の総称であり、一側性矮小腎は剖検で約500人に1人の割合で認められる。このほとんどは先天性低形成腎によるものであり、男児に多

表2 ● 主要な先天性腎尿路異常とその頻度

1. 腎形成異常	
無発生腎 Renal agenesis	1/10,000(人)
低形成腎 Hypoplastic kidney	1/600(人)
異形成腎 Dysplastic kidney	
低異形成腎 Hypodysplastic kidney	
無形成腎 Aplastic kidney,	
Renal aplasia, Renal adysplasia	1/1,300(人)
多嚢腎 (多嚢胞性異形成腎)	
Multicystic dysplastic kidney (MCDK)	1/4,000(人)
2. 尿路通過障害	
腎盂尿管移行部狭窄	
Ureteropelvic junction obstruction	1/2,000(人)
尿管膀胱移行部狭窄	
Ureterovesical junction obstruction	1/2,000(人)
後部尿道弁 Posterior urethral valve	1/8,000(人)
3. 膀胱尿管逆流症 Vesicoureteral reflux	1/100(人)
4. 重複尿管 Duplication of ureter	1/20(人)

く、また一側性が多い。これらはほとんど常に同側の高度の膀胱尿管逆流症 (Vesicoureteral reflux: VUR) を合併しており、また約半数で反対側の VUR を合併している。

代表的な異形成腎である MCDK は新生児約 4,000 人に 1 人の頻度でみられ、異形成組織の周りに多数の巨大な交通性のない嚢胞を有する。これらの約 2 割は両側性であり、生下時に腎不全を呈する。

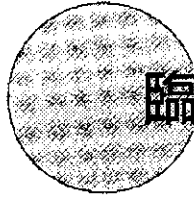
無形成腎は新生児の約 1,300 人に 1 人の頻度で生じる異常で、腎の容積が小さく、また内部にいくつかの小さな嚢胞を有するものもある。腎無発生のおほとんどが両側性であるのと対照的に、MCDK や無形成腎は一側性であることが多い。単腎症は、剖検例の 1,000 人に 1 人の頻度でみられることが古くから知られており、無形成腎および MCDK などの異形成腎の最重症型が先天性の単腎症の主な原因と考えられている。

閉塞性腎尿路障害とは尿路の通過障害による腎尿路の構造的な異常を指し、小児期に腎不全に至るものの大多数は先天性の要因による。頻度が高いものとしては腎盂尿管移行部狭窄、尿管膀胱移行部狭窄、後部尿道弁があり、頻度はそれぞれ表 2 のように示されている。

VUR は 1% の頻度でみられ、このうち臨床的に尿路感染症を起こしやすいのは III 度以上のものであり、これらは VUR 全体の 1/2 から 1/3 程度である。

重複尿管は尿管の異所性開口の有無によって、他の腎尿路奇形の合併頻度が異なる。尿管が膀胱三角内に開口する場合には尿管や腎実質の異常を伴うことはほとんどなく、約 3 割の症例で VUR がみられるに過ぎない。また、重複尿管は不完全型と完全型に分けられ、前者では重複腎盂から出た 2 本の尿管が途中で合流し、合流した尿管は膀胱の正常部位に流入するため腎実質の異常を伴うことはない。一方、後者では尿管が

膀胱三角の頭方外側に流入する場合に約 8 割の症例に VUR, 約 1/4 の症例に巨大尿管がみられ, 半数以上の症例で低異形成腎がみられる. これらが尿道や精管に流入する場合には, 大多数の症例で尿管瘤と巨大尿管が, 約 1/4 の症例で VUR が, 全例で高度の低形成・異形成腎がみられる.



臨床症状

1. 総論

先天性腎尿路異常の臨床症状・徴候は、①腎尿路の奇形に由来する特異的・局所的なものと、②合併症や感染併発によって起こる、③腎機能が障害されて起こるなど腎尿路に特異的でないものがある。一般に、小児期には局所症状よりも非特異的な全身症状を呈するものが多いのが特徴である。また、日常的にはまったく無症状、無徴候である場合も多い。最近では出生前に胎児エコーで指摘されたり、エコースクリーニングで発見される機会も増えている。

実際に臨床の場で、どのようにして先天性腎尿路異常が発見されるかを知ることは参考になる。低形成(矮小腎)・無形成腎の初発症状、つまり発見動機を集計したところ、新生児・乳児期には、哺乳力低下、体重増加不良など何となく活気のない乳児(not doing well baby)として見つかるものももっとも多く、次いで新生児期急性腎不全として発見されるものが多い。また、何らかの奇形の合併があり腎の形態学的検索を行った結果発見されたものと続く。1歳以降では、検尿異常(蛋白尿、白血球尿、糖尿)として偶然スクリーニングで発見されたものが多く、発育不全や貧血など慢性腎不全の症状と考えられるものが続く。

現在、わが国の小児における新規透析導入患者の約45%が嚢胞性/先天性腎尿路疾患によるとされており、その2/3は先天性腎尿路奇形であるという事実から、先天性腎尿路異常の診療においては、慢性腎不全による症状や徴候の出現に留意することが重要である。

2. 症状と症候

1) 特異的症状

新生児・乳児期の腹部腫瘤は、水腎症、腎腫瘍性疾患、多囊腎、嚢胞腎など腎由来がもっとも多い。腹痛（側腹部痛・腰背部痛を含む）は、腎腫大や尿路通過障害があるときに特異的で、水腎症や尿路結石、尿路感染症の存在を示唆する。一般に鈍痛だが、間歇性水腎症などの発作時には嘔吐を伴う疝痛発作となる。嚢胞腎の嚢胞破裂や出血時にも疼痛が生じる。排尿異常（排尿困難、尿閉、頻尿・排尿時痛・残尿感・頻尿）を示すときは、下部尿路の通過障害や感染症による場合が多い。尿閉は尿道の異常以外に神経因性膀胱によっても起こる。膀胱尿管逆流の程度が強い場合は、膀胱容量の拡大や残尿から、尿回数が1日3~4回と少ない場合がある。尿失禁や尿線細小は後部尿道弁などでみられる。多尿は腎髄質における濃縮力障害、乏尿は糸球体濾過機能低下の可能性がある。

2) 非特異的症状

小児期には、上記特異的な局所症状よりも、非特異的な全身症状に注意が必要である。発熱、哺乳力低下、食欲不振、不機嫌、不活発、体重増加不良、発育不全、顔色不良、下痢、嘔吐などは、尿路感染症や腎機能障害（糸球体機能低下、尿細管機能異常による尿毒症や酸血症）に伴ってみられる。

3) 腎尿路疾患の症候

検尿異常（血尿、蛋白尿、白血球尿、糖尿、低張尿）、高血圧、浮腫などが先天腎尿路疾患に関連してみられるおもな症候である。肉眼的血尿は結石による尿路通過障害や嚢胞性腎疾患でみられる場合がある。無症候性顕微鏡的血尿の場合は病態に関する意義は少ない。蛋白尿は、アルブミン主体の糸球体性蛋白尿であれば、腎硬化症（腎低形成、逆流性腎症）の存在を、 β_2 マイク

ログロブリン、リゾチームなどの低分子量蛋白が主体であれば、尿細管機能障害を考える。白血球尿は、尿路感染症の存在を疑わせるが、間質性腎炎や他の全身性疾患で非特異的にみられる場合もあり注意を要する。糖尿は、血糖が正常範囲にあれば、近位尿細管機能障害と考える。低張尿は慢性腎不全の進行による濃縮力障害を疑わせ、夜尿や昼間遺尿を伴うことがある。高血圧は、多発性嚢胞腎の一症候としてみられるが、基礎疾患によらず腎機能障害が進行するときみられる。乏尿を伴う浮腫は、糸球体機能低下を疑わせる。代謝性アシドーシスは、尿細管性のアシドーシスと腎不全によるアシドーシスに由来する。

3. 成長の過程でみられる症状・合併症

1) 胎児期

妊娠中期以降になると、胎児エコー検査で腎尿路系異常の発見が可能になる。エコーで、閉塞性疾患（水腎症、水尿管症、膀胱拡張）や嚢胞性疾患など直接的 Cyst 所見として指摘される場合と、羊水過少から腎低形成、無形成を疑われる場合がある。腎形態異常は家族内発生を認め、常染色体劣性遺伝性の多発性嚢胞腎など遺伝形式が定まっているもの、染色体異常（18, 21 トリソミー）との合併、胎児性アルコール症候群との合併が知られ、家族歴や妊娠経過に注意する。

2) 新生児期

羊水過少症に伴ってみられる肺低形成、呼吸障害、関節拘縮、ポッター顔貌（耳介低位、両眼隔離など）は胎内での腎機能障害に基づく異常として特徴的である。腎形態異常は形態発生上の段階で腎、尿路、後腸、総排泄腔膜に共通する原因により、消化管奇形（鎖肛）や外性器異常と合併する率が高い。また、発生初期に中腎は limb bud に接していることから、四肢の奇形と腎奇形の合併（acrorenal syndrome）もよく知られて