

いる。その他、眼科的異常や心奇形との合併も多い。新生児期には、嚢腫や水腎症が腹部腫瘤として触知されることが多い。すでに腎機能が低下している腎低形成、若年性家族性ネフロン癆、生後尿量が急激に増えて尿路閉塞が増悪する水腎症などでは生後数日で急性腎不全を呈することがある。

3) 乳児期

発熱や不機嫌などの症状から尿路感染症と診断され、それを機会に腎尿路異常を発見されることが多い。哺乳力低下、体重増加不良がある乳児には腎機能障害を疑う。尿濃縮力障害があると軽度の下痢・嘔吐でも脱水が高度になりやすい。このような症状は日常診療でも遭遇する機会が多く、腎尿路奇形の存在を念頭におく。

4) 幼児期以降

尿路感染症のほか、腎機能低下に伴う発育不全（低身長）や貧血がみられるようになる。ファンコニー症候群（尿細管障害）では、尿細管性アシドーシス、低身長、くる病が明らかになる。学校検尿で、蛋白尿や糖尿・血尿などを指摘されて始めて発見される場合もある。しかし、腎機能障害がある程度進んでも、尿異常を示さないことも多い。腹痛、肉眼的血尿など自覚症状を訴えるときにはもちろんであるが、エコー検査などの画像診断の重要性が高い。

4. 水腎症の経過と予後

片側性の水腎症では健側腎の代償により、総腎機能が低下することはない。経過と予後は尿路通過障害の程度により異なり、最終的には分腎機能が低下するかどうかの問題となる。腹痛などの症候性に発見された水腎症では、1/3が発見時に腎機能が低下していたと報告されている。しかし、無症候性の水腎症の自然経過や外科的治療成績については、胎児診断された水腎

症の半数が保存的観察のみで正常化したという報告や、腎盂形成術を施行したが分腎機能が回復したものは約 1/3 であったという報告など議論の余地がある。

5. 膀胱尿管逆流症 (VUR) の経過と予後

患児の成長に伴う膀胱粘膜下尿管の距離の延長により、原発性の VUR は自然消失することが知られている。新生児・乳児早期に発見されたものや、逆流程度の低いもの (I・II 度の自然消失率は約 80%) は消失しやすい。しかし、10 歳以降、あるいは重複尿管や二次性 VUR などの奇形があるものでは消失する可能性は低い。VUR が手術によって、あるいは自然に消失しても、予後は腎臓の瘢痕形成と萎縮の程度により決定される。VUR により腎瘢痕や萎縮が生じて不可逆的に腎実質障害をきたしているものを逆流性腎症とよぶ。残存ネフロンへの過剰な濾過が糸球体硬化を引き起こし、腎不全に進展する。逆流性腎症は小児期慢性腎不全の原因として重要である。尿路感染症の繰り返しや腎内逆流、胎児期からの腎低形成・異形成の存在などが危険因子としてあげられる。矮小腎には高度 VUR を伴う率が高い。尿路感染症の早期発見と再発防止、VUR 発見時における腎機能の評価を的確に行い、蛋白尿や高血圧など進行性の腎機能障害の存在に注意しながら慎重に経過を観察する必要がある。

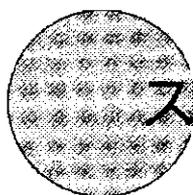
6. 腎低 (無) 形成・異形成の経過と予後

腎低 (無) 形成・異形成は尿管芽の発生異常や尿路閉塞が原因と考えられ、VUR など他の尿路奇形を合併することが多い。両側性の腎低形成では小児期に腎不全に進行するケースが多い。片側の場合は無症候であるが、健側の代償機能の程度により、成人になって腎機能が低下することがある。異形成の高度なものに、多嚢腎 (MCDK) がある。MCDK には正常腎組織は存

在せず、腎機能を有さない。片側性の場合自然に退縮する率が高いが、対側に VUR などの異常がありえるので注意する。残存した嚢胞に腎腫瘍・高血圧などの合併症がいわれるが発生率は低い。

7. 嚢胞性疾患の経過と予後

常染色体優性多発性嚢胞腎は、多くは成人になって嚢胞が発見されるため成人型といわれるが、小児期にみられるもの、家族歴から早期に診断されることも多い。約半数は 60 歳までに透析導入となる。肝臓や膵臓に嚢胞がみられるほか、高血圧や脳動脈瘤が合併症として重要である。常染色体劣性多発性嚢胞腎は周産期に発見され出生早期に死亡することが多い。新生児期以降は腎不全が進行し、その後門脈圧亢進症から肝不全が出現する。髄質に嚢胞が生じる家族性若年性ネフロン癆は思春期早期までに腎不全に至る。髄質海綿腎では、腎結石・腎石灰化が成人になって問題となる。



スクリーニングの実際

1. 実施時期

わが国の大多数の新生児は、胎児期に母体の超音波検査の一環としてそれらの検査を受けている。しかし、この検査は先天性腎尿路異常のスクリーニングテストとしては副次的なものであり、偽陰性率が高く検査としての感度は低い。また、先天性腎尿路異常のスクリーニングで発見され、手術の適応となった症例の頻度は3か月以内が高く、出生後早い時期に発見する必要があると考えられる。

このような状況からわれわれは遅くとも生後6か月以内のスクリーニングテストを推奨している。

2. スクリーニングの実際

1) インフォームドコンセント

意義と危険について書面で説明し、同意書も書面で得ることが望ましい。しかし、本検査はすべての母親が受けたことがあり、疼痛がなく、危険が少ないことを熟知しているので口頭による同意でも問題はないと思われる。

2) 前処置

原則として、検査前の鎮静および哺乳制限は行わない。

3) 実施方法

基本的に術者1名、助手1名で行うが、生後4か月以内の乳児では恐怖心がなく体動が少ないため、保護者の介助により術者単独で行うことも可能である。一方、検査中に静止できない子どもでは母親に直面して抱っこしてもらい、背部から腎臓を走査することで検査できる。

3. スクリーニング方法

1) 機材

特殊な機材は必要とせず低価格の小型の超音波診断装置でも十分評価が可能である。しかし、検査機器により性能が異なるため得られる画像には相当な差違が生じることがあり、その評価は慎重に行わねばならない。用いるプローブは5 MHz程度のコンベックスタイプであればまず汎用性があるが、新生児や乳児だと7.5 MHz程度のリニアタイプもあればさらに便利である。

2) 検査の進め方

(1) 腎臓については、まず背臥位で腎の有無、形状、大きさ、左右差、位置を観察する。次いで、腎実質の輝度（肝腎コントラスト）や皮髄境界、中心部エコー像（Central Echo Complex：CEC）の状態を観察する。次いで腹臥位で腎を観察し、背部走査の最大縦断面および最大横断面を観察する。同時に嚢胞様、腫瘤様所見などについて観察する。

計測は腹臥位で腎を観察し、大きさを背部走査の最大縦断面および最大横断面で計測し、さらに左右差をみる。次いで腎盂・腎杯の拡張および上部尿管拡張の有無を観察し、図1のSFU分類に従って記録する。

(2) 膀胱・尿管については、背臥位で形態、肥厚などの壁の異常、膀胱後面における尿管拡張の有無を観察する。同時に、膀胱容量、尿の充満度を確認する。膀胱後面の尿管拡張やバルーン化（ballooning）とよばれる尿管、腎盂の経時的な拡張所見の変化は巨大尿管やVURの存在を示唆する所見である。

膀胱についてはスクリーニングの段階では計測は必要としない。

(3) CEC解離の評価法（図1）：腎エコー所見による水腎症（腎盂拡張）の評価法としてはSFU（Society

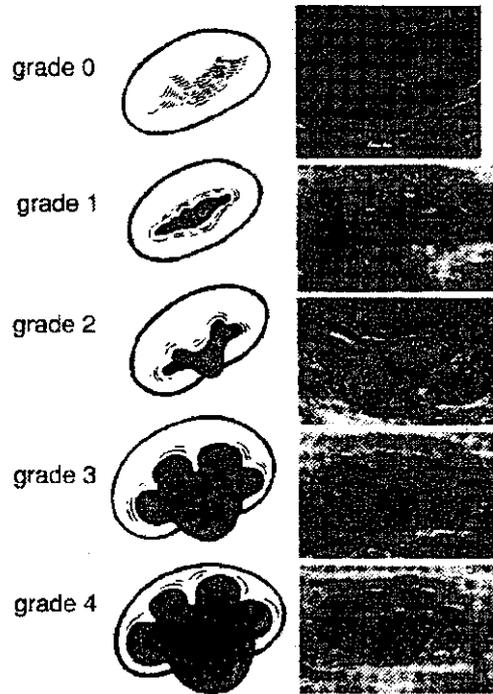


図1 ●SFU分類[文献1) 島田憲次, 柿崎秀宏, 窪田正幸, 他 (小児泌尿器科学会・学術委員会), 周産期, 乳幼児期に発見される腎盂・腎盂尿管拡張の診断基準(案) I. 超音波断層法を用いた腎盂・腎盂尿管拡張の記載方法, II. 利尿レノグラフィー実施のための標準プロトコール: 小児泌尿会誌 1999; 8: 186-189. 文献2) Homay YL, Willot P, Danais S. Transitional neonatal hydronephrosis: fact or fantasy? J Urol 1986; 136: 339-341. より引用]

for Fetal Urology) 分類が広く用いられている。この分類は腎盂の拡大より腎実質障害を反映する腎杯の拡張を重視した評価法であり, CECを計測することなしに判定するため検査時間の短縮ができる。Gradingは背臥位, 腹臥位で観察し, 総合的に判定し, 次のように表す。

0度：腎盂拡張なし

1度：腎盂拡張のみが観察され，腎杯の拡張はみられない

2度：腎盂拡張に加え，拡張した腎杯が数個観察される

3度：腎盂拡張に加え，すべての腎杯の拡張がみられる

4度：3度に加え，腎杯が凸型に実質内に張り出し，実質の菲薄化を認める

(4) 尿管拡張の評価法：尿管拡張についての SFU 分類の grading は膀胱後面の尿管径により，次のように示されている。

1度：尿管径 7 mm 以下

2度：7～10 mm

3度：10 mm 以上

3) 記録

腎臓は，背臥位で左右縦断像を各 1 画像，腹臥位で左右縦断および横断像を各 2 画像，計 6 画像を観察記録する。膀胱は背臥位で観察し，異常所見がある場合のみ記録する。

記録法としては，ポラロイドカメラ，サーマルプリンター，ビデオテープなどが用いられている。サーマルプリンターは最も簡便であり，すべてを記録する場合にはビデオテープがもっとも手間がかからずランニングコストが安い。また，術者が医師であれば，モニター上で異常の有無を確認し，異常所見がみられない場合には結果を口頭で説明することも可能である。集団健診の場合には，何らかの方法で記録を残しておくことが望ましい。

いずれの方法を用いても異常所見がみられない場合には，1例当たり約 5 分程度で検査を行うことができる。

表3 ●乳幼児・小児正常腎における腎長径・厚径の性別
音波腎臓病学：渡辺 央，大澤源吾，湯浅繁一，

age		male	
		left	right
1 M	length	52±7.9	50±7.0
	thickness	26±5.4	27±5.6
		n=17	
2 M~1 Y	length	57±6.8	56±8.5
	thickness	26±5.2	28±5.4
		n=20	
2 Y~5 Y	length	69±7.4	68±5.9
	thickness	30±3.4	31±3.2
		n=27	
6 Y~9 Y	length	77±8.3	76±8.4
	thickness	33±4.5	32±4.9
		n=32	
10 Y~12 Y	length	89±9.8	89±11.1
	thickness	40±4.5	38±5.6
		n=15	

4) 判定基準

(1) 腎：① 大きさ：基準値として表3の乳幼児・小児正常腎における長径，厚径の性別・年代別計測値を用いる。しかし，表で明らかのように2か月から1歳まで腎の大きさはほとんど変わりがなく，この年齢では長径 35 mm 以下，長径 60 mm 以上，左右差 10 mm 以上を異常とすることができる。

② CEC の解離：SFU 分類 2 度以上

③ エコー輝度の異常

④ その他の異常（嚢胞様病変，腫瘤様病変など）

(2) 膀胱，尿管：① 形態異常

② 尿管の拡張

4. 2 回目スクリーニングテストの対象

1 回目スクリーニングテスト後 3 か月以内に同じ基

・年代別計測値 (澤村良勝, 田島政晴, 超音波計測, 超
 斎藤雅人編, 金原出版 1992; 91-95, より引用)

female		S, L	m+f 1+r
left	right		
50±6.7	49±7.9	n. s.	50±7.4
26±5.1	26±4.9	n. s.	26±5.3
n=15			n=64
61±8.0	59±7.4	n. s.	58±7.9
28±5.5	28±5.2	n. s.	28±5.3
n=28			n=96
70±7.0	68±6.7	n. s.	69±6.8
30±3.7	29±4.0	n. s.	30±3.6
n=22			n=98
75±7.3	73±8.5	n. s.	76±8.3
34±2.0	31±3.7	n. s.	32±4.3
n=11			n=86
92±8.9	91±8.2	n. s.	90±9.7
38±4.0	38±3.2	n. s.	38±4.5
n=13			n=56

準で検査を行い, 連続陽性者を精密検査の対象とする。
 ただし, 1回目検査において①腎の大きさ, 左右差に
 異常を示す例, ②SFU分類3度以上の例, ③膀胱後面
 の尿管拡張, または腎盂, 尿管のバルーニングがみら
 れる例, ④検査医が必要と認めた例, などでは2回目
 検査を省略し, 早急に精密検査を行うことが望ましい。

5. 精密検査 (二次スクリーニング) の対象

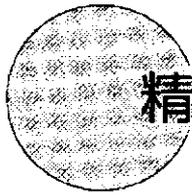
2回目検査陽性者を対象とする。

6. 疾患が発見される頻度, ならびに発見さ れる疾患

この検査方式と判定基準を用いてスクリーニングを
 行った結果, 精密検査の有所見者の頻度は疫学の項(5
 頁)のように新生児で0.67%, 1か月児で0.67%, 4か

月児で0.65%であった。また手術を要した症例の頻度は1か月児で0.22%、4か月児で0.16%であった。

発見される疾患としては、1か月児健診において水腎症、巨大尿管、低形成腎、膀胱尿管逆流、片側無形成腎、多嚢胞腎、馬蹄腎などがあり、4か月児健診時には膀胱尿管逆流、腎盂尿管移行部狭窄、片側無形成腎、片側低形成腎などが見出された。



精密検査

先天性腎尿路異常スクリーニングで発見された患児に対し、各種画像診断法を効率よく選択して確定診断を付けることが重要である。

1. 各種画像診断法

1) 超音波検査

もっとも簡便かつ非侵襲的で情報量が多い検査手段である。しかし、他の検査に比し特に検者依存性が強いということを十分認識する必要がある。腫瘍、水腎症、腎結石などを疑う場合や腎機能障害時に最初に行うべき画像検査であり、スクリーニングにはもっとも適している。さらにスクリーニングされてきた症例に対しても最初に行うべき検査でもある。ただし検査機器により性能が異なるため、得られる画像には相当な差違が生じることがあり、その評価は慎重に行わねばならない。正常髄質を多発性の嚢胞と誤診する例も実際に多々ある。正常画像を知らずに異常所見は評価できないため、普段からその機種に十分接していることで誤診を減少させることができる。スクリーニングされてきた症例の多くは時間をかけた超音波検査のみで確定診断が得られる。

2) 腹部単純撮影

臥位正面撮影が基準である。両腎の大きさに関してはこの撮影でだいたいの評価は可能である。腎尿路結石や腎石灰化に関しては必ずしも描出はされないので注意を要する。また基本的に2次元の情報であることや、直接は病変部が描出されてなくとも腫瘍や水腎症などによる腹部ガスの異常な排像などにも注意が必要である。一般に先天性腎尿路異常に関して超音波検査以上に大きな情報が得られることはない。

3) 静脈性腎盂造影 (intravenous pyelography : IVP, drip infusion pyelography : DIP)

先天性腎尿路異常のスクリーニングで発見された症例では機能評価より形態評価が優先されることが多く、造影剤ワンショットのIVPより経時的にモニターで画像を確認しながら施行するDIPのほうが有用性は高い。しかし、超音波検査機器の性能向上、核医学検査設備やMRI機器の普及もあって近年その適応はかなり狭まっている。さらに乳児などでは腹部ガス像が多く、また検査時の啼泣によりさらに評価し難い画像になる。しかし、尿管結石に関しては現在も gold standard であり、また髄質海綿腎 (medullary sponge kidney) などでも特徴的な所見が得られるため決して無視はできない検査手段である。腎機能障害が存在する場合には通常量の造影剤を用いるとさらに腎機能を悪化させることがあり、使用量や適応に関しては慎重に決定すべきである。また造影剤の改良により以前より減少したが、ヨードアレルギーには注意を要する。

4) 排尿時膀胱尿道造影 (voiding cystourethrography : VCUG)

主として尿路感染症に罹患した症例や水腎症の症例に行われる。一般に細いネラトンカテーテルを用い、造影剤のボトルは被検者より 80 cm 以内の高さとし、造影剤を自然滴下させる。滅菌の手袋やカテーテルを用いて施行しても本検査により約 10% の症例が尿路感染症を起こすとされる。このため造影剤にアミノグリコシド系抗生剤の混入、3 日程度ペニシリン系やセフェム系抗生剤、あるいは抗菌剤を内服させるなどの予防処置が一般的に行われている。

近年、超音波用造影剤 (レボビスト®) を用いた放射線被曝のない方法も考案されており、これらによっても明瞭な逆流画像を得ることができるようになった。しかし、これらは VUR を有する患児の経過観察法

としては非常に優れているが、下部尿路の評価やVURの正確なgradingは困難である。また、被曝量が少ないため諸外国では、従来から行われているラジオアイソトープ製剤(たとえばDTPA)によるVCUGでもこれらと同様であり、いずれの方法も正確な評価を得るためには、少なくとも初回の検査は従来の造影剤を用いたVCUGで行うことが望ましい。

低年齢児の場合、検査に当たり患児の固定をいかにうまく行うかがポイントである。弾性包帯による上肢下肢の固定やネットを用いた全身の固定を行い、人的負担や患児の恐怖心が少なくなるような工夫が必要である。排尿時だけに異常所見(膀胱尿管逆流現象: vesicoureteral reflux: VURや大きな膀胱憩室)が出現することもあり、必ず排尿時の画像が得られるようにする。VURの評価だけなら排尿時にカテーテルを必ずしも抜去する必要はないが、男児における後部尿道弁など下部尿路の評価にはカテーテル抜去での自然排尿時の側面からの画像が必要になる。なお乳児では膀胱が十分に充満せずに排尿することがあり、一度の排尿で検査を終了すると不十分な評価しか得られないことも認識する必要がある。また、本検査法は再現性が高い検査ではなく、同時期反復検査で結果が完全に一致する率は90%という報告があり、1回の検査で結果に異常がみられなかったから正常であると決めつけることは危険である。

5) 血管造影

腎血管性高血圧や腎腫瘍の疑いがある場合に行う。subtractionやMR-Angiographyなど選択的血管造影より患児の肉体的負担が少ない血管評価方法もあり、近年これらが広く用いられている。血管造影自体は先天性腎尿路異常の確定診断に必ずしも必要な検査ではないが、手術を要する場合に小児外科や小児泌尿器科側からは要求されることが多い。

6) CTscan, MRI (magnetic resonance imaging)

CTは再現性が高い検査であり、閉塞性腎尿路疾患を含め広く行われている。注意すべき点としては、呼吸性変動などにより本来描出されるべき所見が描出されなくなることである。嚢胞内の隔壁などはまったく描出されなくなりリアルタイムの超音波所見とまったく異なる画像が得られ、診断に混乱をきたすことがある。先天性腎尿路異常の患児ではエンハンスは必ずしも適応にはならないが、腎機能障害がみられる症例ではIVP-DIPの場合と同様に通常量の造影剤を使用してはならない。MRIはMR-urographyとして利用されることが多く、どの方向の断面図も作成可能なこと、静止した水分の描写が可能なことから拡張した尿管の評価に優れている。

7) 核医学

腎疾患を対象とする場合の核種としては、通常DMSAとDTPA(またはMAG₃)を用いる。前者では静的画像、後者では動的画像が得られる。対象とする疾患に適した核種を選択することが大切である。前者は腎血流が保持されている場合に尿細管の機能的な障害の程度を反映するため、臨床的には上部尿路感染症罹患後の腎瘢痕の評価に用いられることが多い。SPECT(単光子放出コンピュータ断層撮像法)を行うと瘢痕はさらに明瞭化するが古い機種では困難である。後者は血管相、機能相、排泄相の評価が可能であり、レノグラムとして用いられる。またラシックスレノグラムで閉塞性水腎症の手術適応を決めることにも用いられている。広義の分腎機能は両者において評価可能である。いずれの核種も副作用の頻度はきわめて低く、一般造影剤のように腎機能低下時に減量をする必要もなく安心して検査を行うことができる。放射線被曝量はMAG₃で腹部X線撮影2~3枚相当、DMSA

では核種が停滞するためさらに増加するが、上部消化管造影ほどの被曝量にはならない。DTPA を用いた1点採血法では蓄尿を用いた内因性クレアチニンクリアランスよりさらに正確な糸球体濾過率 (glomerular filtration rate : GFR) を算出することができる。

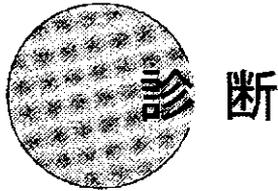
2. その他の検査

1) 血清生化学検査

先天性腎尿路異常のほとんどで血液検査で判明する異常値はない。原則的に片側性の異常では当然 BUN や Cr (クレアチニン) は正常である。BUN や Cr の異常高値を呈する場合は両側の低形成・異形成腎、ARPKD および例外的な早期発症の ADPKD にほぼ限定される。両側性のかなり高度な閉塞性水腎症でも BUN や Cr は正常範囲内であることが多く、両側の高度 VUR でも低形成-異形成腎を伴っていなければほぼ正常である。

2) 尿検査

先天性腎尿路異常のほとんどで一般検尿は正常である。尿中 β_2 -ミクログロブリン、 α_1 -ミクログロブリン、NAG が異常高値をとる場合もありスクリーニングとしてのパイロットスタディもあるが十分な感度とは言えない。また未熟児の正常値自体もまだ確立されていない。何らかの画像診断法による (現実的には超音波検査に限られるが) スクリーニングが必要となる所以である。



1. 水腎症

1) 腎盂尿管移行部狭窄 (pyeloureteral junction stenosis : PUJS)

スクリーニング陽性者の大多数を占める。一般に男児、また左腎に多い。自然経過で改善していく症例が多く、外科-泌尿器科的手術を要する例は少ない。稀に急速に進行し緊急に腎瘻の増設を要する症例もあり、超音波による経過観察は不可欠である。急速に進行する例は出生後早期に認められることが多いとされている。鑑別診断としては腎外腎盂、尿管膀胱移行部狭窄、VURなどがあげられる。腎外腎盂は、疾患ではなく正常の変位ともいうべき状態で、腎杯の拡張はないが、超音波検査では両者の鑑別が困難なこともある。これらはIVP-DIPを行えば鑑別は容易である。

2) 膀胱尿管逆流現象 (VUR)

超音波での診断のポイントは、検査時の腎中心部エコーや尿管の幅の変動 (wax & wane 現象) である。排尿時の検査を併用すれば検出感度は高くなるが、非排尿時の検査では見逃されることが多く、超音波での診断感度を過大評価してはならない。VURの程度は国際分類で図2のように grade I から V まで分けられており、III度以上では将来的に腎機能低下をきたすなど臨床的に問題になる症例が多くなる。しかし、III度以上でも約半数の症例では超音波検査で異常が指摘できないとされている。さらにIVP-DIP所見が正常であってもVURが存在することは稀ではない。一方、乳児期や幼児期早期のVURは自然に軽快することが多く、IV度あるいはV度であっても消失が期待できるため早期に手術を行う必要はない。ただし反復性尿路

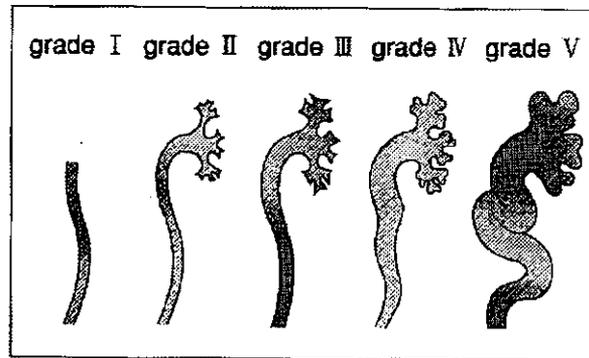


図2 ●国際分類による VUR grade

感染症，あるいは抗生剤予防内服下での尿路感染症再発がみられる場合，腎に癒痕形成がみられる場合，には手術の適応と考えられている。また，尿管の異所性開口を伴う場合は自然軽快は期待できない。なお矮小腎を伴う先天性逆流性腎症では，組織学的に低形成-異形成腎を伴いごく初期から腎機能障害を呈するため，一般の単純な VUR 症例と同等の評価をしてはならない。

3) 先天性巨大尿管症 (primary megaureter)

本来，超音波検査では尿管の評価は容易ではないが，通常の検査では描出されない下部尿管がみられる場合は拡張があると考えられ，これらは異常所見である。本症では軽度水腎症を伴う場合が多く，水腎症-水尿管の所見から診断されることがある。IVP-DIP や MRI-Urography のほうが尿管の全体像が把握しやすく診断には有用である。本症では尿管膀胱移行部狭窄との鑑別が必要であるが，これらは容易ではない。一般に本症では尿管膀胱移行部狭窄の場合よりも下部尿管の拡張の程度に比し水腎症の程度が軽いことが多く，自然に軽減してくる症例も多い。本症は単純な部分的狭窄ではなく，尿管の筋層の問題と考えられており手術の適応にならない場合も多い。純粋な尿管膀胱移行部狭窄よりも頻度は高いと考えられる。

4) 尿管瘤 (ureterocele)

成人型の小さなものと小児型あるいは異所性の大きなものがあり、膀胱内のバルーン状の構造物として超音波で確定診断が可能である。尿管との接合部に存在し、所属腎の水腎症や重複腎盂-重複尿管を伴う場合がある。超音波検査以外でIVP-DIPからも診断され、必ずしも手術が必要なわけではない。自然に尿管瘤が破れた後やVCGの処置によって破れた後に新たにVURがみられるようになることがある。

2. 低形成・異形成腎 (hypoplasia-dysplasia)

全体が小さいだけで組織学的に大きな問題がない場合に低形成腎、軟骨組織の混入などの組織学的な異常を伴う場合に異形成腎とよぶ。しかし、腎組織検査なしに正確な評価を下すことは困難であり、臨床的には腎の大きさが明らかに小さい場合このように称している。元来は病理学的診断名で、臨床的には矮小腎 (small kidney) というほうが正確である。診断の基準としては、諸説がみられるが、腎超音波検査において長径がM (平均値) - 2 SD (標準偏差) 以下の場合や正常の80%以下の場合を指すとするものが多い。腎の長径が80%になると腎の容量は半分になり、片側性の場合腎糸球体機能自体に問題はないが、両側にみられる場合には定期的な経過観察が必要になる。また、超音波やCTにおいて腎サイズのみならず複数個の嚢胞や正常な皮質髄質構造の不明瞭化がみられることがある。なお本症では高頻度でVURを合併するため原則的にVCGを行う必要がある。

3. 嚢胞性疾患

1) 多嚢腎 (多嚢胞性異形成腎 multicystic dysplastic kidney : MCDK)

基本的に片側でその腎は無機能である。頻度的には4,000~5,000例に1例とされ、臨床的によく遭遇する疾患で男児に多く、左側に多い。水腎症との鑑別が必要であり、本症では各病変に交通性がなく大小不同の内部エコーを伴わない球形低エコー病変の集合体が特徴である。従来は腎臓全体が大きく嚢胞がブドウの房状を呈するものを指したが、近年では全体の大きさや嚢胞が小さい場合にもMCDKとよぶ場合が多い。超音波検査において確定診断が可能であるが、DMSAやMAG₃などの核医学検査で患側の無機能、あるいは高度機能障害が確認されれば診断はより確かになる。嚢胞は幼児期中に自然に吸収されることがあり、そのような場合には無形成腎との鑑別が困難になる。

2) 常染色体優性遺伝型多発性嚢胞腎 (ADPKD : autosomal dominant polycystic kidney disease)

多くの場合、嚢胞は乳幼児期には出現しておらず学童期から両側性に出現してくるため、乳幼児期のスクリーニングでは発見されることは少ない。腎機能が低下するのは中年以降が多いが、例外的に小児期早期から腎機能低下や高血圧を呈する症例もみられる。家族歴、超音波検査、またはCTでほぼ確定診断が可能であるが、各種画像診断のみならず腎生検を施行しても劣性遺伝型と鑑別が困難な症例もみられる。肝、卵巣など他臓器に嚢胞を伴う症例、脳動脈瘤を合併する症例が知られている。また結節硬化症や各種の染色体異常児でも画像的には本症と同様の嚢胞を合併することがある。

3) 常染色体劣性遺伝型多発性嚢胞腎 (ARPKD ; autosomal recessive polycystic kidney disease)

通常は両側性で出生時から大きな腎臓としてスクリーニングされることが多い。腎全体が高度に腫大するが、各嚢胞の容量が小さいため嚢胞としては画像診断法では描出されない場合が多い。超音波上腎全体のエコー輝度が上昇し、皮質髄質の正常構造は失われている。腎機能は低下しており乳児期に透析に入る場合が多いが、乳児期を越えると比較的腎機能は温存される場合がある。両側の肺の低形成を伴うこともあり、また腎摘をしない限り腫大した腎臓により横隔膜が挙上し、呼吸管理が困難なことがある。当然 ADPKD に比し遭遇頻度は著しく低い。

4) 単純性嚢胞 (simple cyst)

成人ではよくみかけるが小児では比較的少なく、乳児期に出現することは稀である。嚢胞の大きさはさまざまに腎の辺縁部に存在する場合も多く、自然消失するものもある。医学的にはまず問題ないが、嚢胞は1個とは限らず ADPKD の途中過程なのか単純性嚢胞なのか画像のみで鑑別することは困難である。

4. 腫瘤性病変 (tumorous lesion)

乳児期のスクリーニングでは遭遇することは少ない。Wilms 腫瘍が発見されたとする報告がみられるが、きわめて稀である。スクリーニングが行われた時点では存在しなくても、これらが発生する頻度が高い基礎疾患 (半側肥大、Beckwith-Wiedemann 症候群、von Recklinghausen 病、無虹彩症、Sotos 症候群、Drash 症候群、馬蹄腎など) がみられる場合には、10 歳ころまで定期的に超音波検査を行うことが望ましい。なお Birtin 柱はまったく腎腫瘤のように描出されるため (pseudotumor) 腫瘤性病変が疑われる場合に