

1. 小児腹膜透析の特性



日本の全透析患者に占める小児透析患者の割合は極めて低く、日本透析医学会の「わが国の慢性透析療法の現況」¹⁾によれば、2008年末の時点で20歳未満の透析患者は0.08%であった。透析方法も、成人では血液透析(hemodialysis: HD)が95%以上を占めるが、小児では85%以上が腹膜透析(peritoneal dialysis: PD)であり、その80%がサイクラーを用いる自動腹膜透析(automated peritoneal dialysis: APD)である²⁾。このように患者数、透析方法は成人と大きく異なるものの、小児に対する透析医療は将来への無限の可能性をもつ子どもたちの健やかな成長・発達のため、適正に行われなければならない。

本稿では、日本透析医学会「2009年版 腹膜透析ガイドライン」および小児PD研究会の「小児PD治療マニュアル」³⁾を参考にしながら、小児PDの特性について概説する。

A 小児の特徴

小児は成人に比べて体格が小さいだけでなく、成長・発達段階にあることが大きな特徴である。成長のためには十分な栄養摂取が必要であり、それに応じた適正な透析が求められる。一方、精神面や心理面、社会性の獲得といった発達も重要であり、健常児と遜色なく日常生活が送れるように配慮する必要がある。心理、社会面での発達において、小児の場合は両親、特に母親の存在が大きく、

PDを施行するうえでのキーパーソンともいえる重要な存在である。このキーパーソンに対する配慮も非常に重要で、母親の過保護、心理的不安が患児の成長・発達に影響するため⁴⁾、適切な親子関係を指導しなければならない。

また、末期腎不全の原因疾患が成人とは大きく異なり、15歳未満では先天性腎尿路異常(congenital anomalies of the kidney and urinary tract: CAKUT)および遺伝性疾患が半分以上を占めることも特徴の1つである⁵⁾。

B 小児の透析導入

1) 透析導入準備

慢性腎臓病(chronic kidney disease: CKD)のステージが進行した場合、成人と同様にHD、PD、腎移植という3種類の腎代替療法を考慮する。しかし小児の場合には、生命予後の点からも腎移植の必要性が明らかにされており、透析を経ない先行的腎移植を含めた早期からの腎移植の選択を視野に入れる⁶⁾。腎代替療法の選択に際しては、進学、入学、修学旅行などの学校行事や家族の生活サイクルも考慮する。小児の場合には、PDは腎移植までの橋渡しの治療としてとらえ、その間の合併症を最小限に食い止め、身体的にも精神的にも健常児に近い状態を維持するように努める⁷⁾。

2) 透析導入(腎代替療法開始)基準

表1 小児の GFR 推算式(Schwartz の式)

推算 GFR(mL/min/1.73 m²)=K × 身長(cm) ÷ 血清クレアチニン(mg/dL)

年齢	K 値
1 歳以下(低出生体重児)	0.33
1 歳以下(正常出生体重児)	0.45
2~12 歳	0.55
13 歳~21 歳(女)	0.55
13 歳~21 歳(男)	0.70

Schwartz の式での血清クレアチニン値の測定法は Jaffe 法であるため、「酵素法のクレアチニン値+0.2=Jaffe 法のクレアチニン値」として計算する。

小児の透析導入(腎代替療法開始)基準として、K/DOQI⁸⁾は糸球体濾過量(glomerular filtration rate: GFR)9~14 mL/min/1.73 m², European pediatrics PD working group⁹⁾は10~15 mL/min/1.73 m²を推奨している。なお、小児の GFR 推算式は一般的に Schwartz の式(表1)を用いる。ただし小児の透析導入(腎代替療法開始)の基準は、腎機能だけではなく身体症状や様々な検査所見から総合的に評価する必要があり、腎不全に伴う合併症、特に栄養状態の悪化や成長障害を認める場合には、透析導入(腎代替療法開始)を考慮する。

◎ PD の選択

PD には表2に示すような利点や問題点があるが、小児においては、①バスキュラーアクセスが不要(穿刺の苦痛がない、乳幼児では内シャントの作成は困難)、②循環動態に対する影響が少ない、③HD に比べて食事制限が緩やか(適正な栄養摂取が可能)、さらに④在宅医療で通園や通学が容易(健全な精神発達や社会性の獲得が期待できる)などの理由から PD が選択され、また新生児・乳幼児例では選択せざるを得ない。

PD の絶対的禁忌は、腹腔内に透析液を十分量かつ安全に注・排液できない病態である。完治していない臍帯ヘルニア、膀胱外反

表2 小児に対する PD の利点・問題点(HD と比較)

利点
社会復帰が容易(学校、幼稚園など)
通院が少ない
家庭での生活
緩徐・持続的治療
心血管系への負担が少ない
血圧のコントロールがしやすい
残存腎機能(RRF)が保たれる
食事制限が少ない
シャント・バスキュラーアクセスが不要
穿刺痛がない
透析中の不均衡症候群などの症状が少ない
問題点
腹膜炎
カテーテルに伴う合併症
長期継続ができない(被嚢性腹膜硬化症など)
蛋白喪失
食欲不振
家族、患者への負担
肥満、高脂血症
ヘルニア

症、横隔膜ヘルニアなどが相当する¹⁰⁾。また相対的禁忌としては、多発性嚢胞腎などの腹腔内占拠病変、横隔膜交通症、人工肛門が造設されている症例、患児に適切な介護者がいない場合などがある。

◎ D カテーテル・出口・サイクラー

1) カテーテルの種類

新生児・小児で使用される PD カテーテル

表3 新生児・小児で用いられるPDカテーテル

製品名	形状	規格	製造番号	カフ数 (サイズ)	側孔部 (mm)	先端から 内部カフ (mm)	内部カフから 外部カフ (mm)	全長 (mm)
CAPD スワンネックカテーテル 長期留置型 ・逆U字型	①	仙台型小児用	SP-2	2個 (5 mm)	55	105	40	375
		コイル型新生児用	SN-C-INF2	2個 (3 mm)	115 (コイル形状)	177	20	398
	②	コイル型小児用	SN-CP2	2個 (5 mm)	115 (コイル形状)	200	30	430
CAPD カテーテル 長期留置型 ・ストレート型	③	小児用	JP-2	2個 (7.5 mm)	50	105	40	370
		小児用シングルカフ	JP-1	1個	50	105	—	370
	新生児用	JL-2	2個 (7.5 mm)	30	65	30	310	
	新生児用シングルカフ	JL-1	1個	30	65	—	310	



ストレート型では時に位置異常をきたすことがあるため、カテーテルの先端が移動しにくいコイル型が開発された。コイル型は位置異常や注・排液時の痛みなどが少なく、内臓に傷をつけにくい利点があるが、挿入・抜去や閉塞時の処置が困難である。
(林寺メディノールの資料より作成)

を表3にまとめて示した。形状、カフの位置、長さなどの特徴を十分理解したうえで、体格や出口のデザイン、術前の腹部X線写真を参考にしながら、カテーテル先端がダグラス窩に位置するように選択する。乳幼児では挿入部位が限られ、皮下組織が薄いいため皮下カフ感染が起きやすいとされ、以前はシングルカフの選択が多かった。しかし現在では、シングルカフはトンネル感染から腹膜炎に波及しやすいため、乳幼児でもダブルカフを選択する。

2) 出口の作成とデザイン

出口部は下向きにこだわらない。おむつをはく新生児や乳児の場合、汚染されないように横向きに出口を作成するなど、年齢、生活スタイルに合わせてデザインする。皮下カフから出口部までの距離は2 cm以上にする。

3) サイ클ラーの比較

連続携行式腹膜透析(continuous ambulatory peritoneal dialysis: CAPD)は成人ではPDの方法として一般的であるが、小児では日中の

透析液の腹腔内貯留は負担となること、さらに幼稚園や学校などでのバッグ交換は困難な場合が多いことから、夜間にサイ클ラーを用いたAPDを選択することが多い。小児に対応している各社のサイ클ラーの特徴を表4に示した。注・排液のシステムにはエア圧力式と落差式があるが、近年、エア圧力式の性能の向上により、落差式と遜色のない治療が実施できるようになりつつある。

E 適正透析・栄養・腹膜機能

1) 適正透析

適正透析の指標は尿素 Kt/V を用いるのが一般的である。小児では成長を考慮する必要がある。体重あたりの蛋白質必要量、水分摂取量が多く、それに見合うだけの溶質除去、除水が必要となる。年齢や食事摂取量、尿素窒素値や血清リン値などを考慮したうえで十分量の透析を確保しなければならない。小児PD研究会³⁾は総 Kt/V が2.5(乳幼児では3.0)

表4 各社サイクラーの比較

機種(商品名)	バクスター		テルモ		JMS			
	ゆめ標準モード	ゆめ少液量モード	マイホームぴこ	マイホームPD	PD mini	PD-Mini Neo (特殊設定)	PD-Mini Neo (特殊設定)	PD-03
注・排液方法	エア圧力	エア圧力	エア圧力	エア圧力	エア圧力	エア圧力(排液のみ落差式に変更可)		落差式
注液量	100 ~3,000 mL	60 ~1,000 mL	50 ~3,000 mL	30 ~250 mL	50 mL	50~3,000 mL		30 mL
変更単位	10 mL	1 mL	50 mL	10 mL	50 mL	50 mL	10 mL	10 mL
死腔	40 mL	17 mL	29.1 mL	8.6 mL	33 mL	33 mL	16 mL	14.4 mL
排液速度設定	不可	不可	変更可	変更可	変更可	変更可		落差で
排液圧	一定	一定	一定	速度により 可変	変更可	変更可		落差で
サイクル途中変更	変更可	変更可	変更可	変更可	不可	変更可		変更可
排液時間設定	不可	変更可	不可	不可	変更可	変更可		変更可
サイクル数	設定なし	設定なし	0~99	0~99	1~20	1~100		1~99

バクスター：注液量を1 mL単位で変更が可能

テルモ：マイホームぴこでは排液速度、排液圧が調整できる。腸管や腹膜の吸引による疼痛や排液不良などを防ぐことができ、低体重児に使用しやすい

JMS：落差式のPD-03は、一部落差式に変更可能なPD-mini Neoに移行している。PD-mini Neoは排液ライン液交換モードクランプが不要な回路など、新しい機能が開発されている

を目指すべきとしており、これを目安に透析量と栄養摂取量を調整する。

2) 栄養

透析期における適正な蛋白質摂取量は不明である。しかし日本腎臓学会が2007年に示した小児案¹⁾によれば、PDでは透析液への蛋白漏出がみられるため、表5の食事摂取基準に0.4 g/kg/day量の蛋白質を上乗せした量を摂取するのが妥当ではないかとしている。

また小児の必要栄養量を考慮する際には、蛋白質摂取だけではなく、エネルギー摂取とのバランスを考えなければならない。現在の食事は蛋白質の含有率が高く、蛋白質制限によりエネルギー摂取不足に陥りやすい。とくに乳幼児期の成長にはエネルギーが重要なため、十分な摂取に努める必要がある。しかし乳幼児例では、胃食道逆流現象、胃内停滞時間の延長、食欲不振などで経口からの栄養確保が難しい場合が多いため、鼻腔チューブによるチューブ栄養を考慮する。

表5 蛋白質摂取推奨量(g/kg/day)

0~5か月	母乳栄養児	1.5~1.6
	人工乳栄養児	2.3~2.5
6~11か月	母乳栄養児	1.7~1.8
	人工乳栄養児	2.3~2.4
1~2歳		1.7~1.8
3~5歳		1.5~1.6
6~7歳		1.4~1.5
8~9歳		1.4~1.5
10~11歳		1.4
12~14歳		1.2
15~17歳		1.0~1.1

PD患者では上記推奨量に0.4 g/kg/dayを上乗せした量を摂取する。

[日本腎臓学会企画委員会小委員会 食事療法ガイドライン改訂委員会：慢性腎臓病に対する食事療法基準2007年版。日腎会誌 2007；49：871-878。厚生労働省 日本人の食事摂取基準(2005年度版)より作成]

3) 腹膜機能

腹膜平衡試験(peritoneal equilibration test：PET)の方法は成人と同様であるが、PETの実施に際して、体表面積あたりの透析量で標準化する必要があり、1,100 mL/m²の透析液量で実施する³⁾。また日本人小児のPETの標準値は、D/D0 glu比は0.416±0.096、D/P-

cr 比は 0.643 ± 0.129 と報告されている³⁾。

F 合併症

1) 腹膜炎

近年の無菌・滅菌システムを用いた接合器の普及により、不潔操作による腹膜炎は減少している。小児 PD 研究会のデータによれば、腹膜炎の頻度は 0.31 回/年(1 回/39.6 患者・月)であった。低年齢児ほど腹膜炎の頻度は高いが、以前と比較すると減少している。腹膜炎発症時の初期治療は、排液細胞数、グラム染色、培養検査を施行後、ただちに開始する。国際腹膜透析学会(International Society for Peritoneal Dialysis : ISPD) の 2005 年のガイドライン¹²⁾によれば、初期治療として、今までの起炎菌とその薬剤感受性から、施設ごとに使用する抗菌薬を決めておくことが望ましいとしている。グラム陽性菌に対する抗菌薬としては第 1 または第 2 世代セファロスポリン、MRSA 感染の既往があればバンコマイシン、またグラム陰性菌に対する抗菌薬としては第 3 世代セファロスポリンまたはアミノグリコシドが推奨されている。

2) 排液不良

a カテーテルトラブル

カテーテルトラブルのなかで最も多いのは大網による閉塞である。一度大網による閉塞が起こると繰り返しやすい、カテーテル入れ替え時には大網の部分切除を考慮する²⁾。また、小児はダグラス窩が浅いため、腸蠕動によりカテーテルが跳ね上がりやすい。腹腔内に透析液を貯留した状態で、体動を多くすることでカテーテル先端がダグラス窩に戻ることがある。

b 透析液リーク

術後早期にはカテーテル挿入部からのリークを認めることがあり、ノンカフやシングル

表 6 小児高血圧基準

		収縮期 (mmHg)	拡張期 (mmHg)
乳児		120 <	70 <
小学校	低学年	130 <	80 <
	高学年	135 <	80 <
中学校	男子	140 <	85 <
	女子	135 <	80 <
高等学校		140 <	85 <

[日本高血圧学会高血圧治療ガイドライン作成委員会：小児の高血圧。高血圧治療ガイドライン 2009。ライフサイエンス出版。2009；83-86]

カフを使用した例に多い。また体内へのリークという点から問題となるのは、鼠径管鞘状突起からのリークである。健常児における鼠径管鞘状突起の開存率は、生後 2 か月以内で 63%、2 歳以降で 40% であり、鼠径管鞘状突起の開存率は月齢が若いほど、左より右、男児より女児に高いとされている¹³⁾。そのため、小児に PD カテーテルを挿入する際には鼠径管鞘状突起からのリーク(男児は陰嚢水腫、女児はヌック水腫)の合併に注意する必要がある。症例によっては PD カテーテル挿入時に外科的処置を行う。なお、小児鼠径ヘルニアの対側出現頻度は約 10% 前後とされているため、対側の検索と治療も必須である¹⁴⁾。

3) 心血管系合併症

適正なドライウェイトの設定とその維持が重要であるが、実際は困難な場合が多い。特に乳幼児では栄養摂取源がミルクであることから体重あたりの必要水分量が多くなり、容易に体液過剰(溢水)状態に陥る。実際、小児 PD 患者の死亡原因として敗血症、腹膜炎などの感染症が減少した一方で、肺水腫、心不全などの心血管系合併症の頻度は改善していない⁷⁾。小児の場合、年齢により高血圧の基準が異なる(表 6)ことを知っておく必要がある¹⁵⁾。小児透析患者でみられる高血圧の大部分は溢水によるものであり、安易な降圧薬

- recommendations for guideline 6 : pediatric peritoneal dialysis. *Am J Kidney Dis* 2006 ; **48**, (Suppl1) : 146-158
- 9) Watson AR, et. al. : European Paediatric Peritoneal Dialysis Working Group : Guidelines by an ad hoc European committee for elective chronic peritoneal dialysis in pediatric patients. *Perit Dial Int* 2001 ; **21** : 240-244
- 10) 日本腎臓学会(編) : エビデンスに基づく CKD 診療ガイドライン 2009. 東京医学社, 2009
- 11) 日本腎臓学会企画委員会小委員会 食事療法ガイドライン改訂委員会 : 慢性腎臓病に対する食事療法基準 2007 年版. 日腎会誌 2007 ; **49** : 871-878
- 12) Piraino B, et al. : ISPD Ad Hoc Advisory Committee : Peritoneal dialysis-related infections recommendations : 2005 update. *Perit Dial Int* 2005 ; **25** : 107-131
- 13) Rowe MI, et al. : The patent processus vaginalis and the inguinal hernia. *J Pediatr Surg* 1969 ; **4** : 102-107
- 14) 中倉兵庫, ほか : 小児腹膜透析患者の鼠径ヘルニア, 陰嚢水腫の対応を教えてください. *腎と透析* 2008 ; **64** : 834-836
- 15) 日本高血圧学会高血圧治療ガイドライン作成委員会 : 小児の高血圧, 高血圧治療ガイドライン 2009. ライフサイエンス出版, 2009 ; 83-86
- 16) 日本透析医学会 : 2008 年度版 慢性腎臓病患者における腎性貧血治療のガイドライン. *透析会誌* 2008 ; **41** : 661-716
- 17) 服部元史 : 小児の腎性貧血治療. *腎と透析* 2009 ; **67** : 507-511

POINT 小児 PD の目標と実践

- ・ 小児 PD 患者の治療目標は, 健常児と遜色なく心身ともに健やかに育てることである.
- ・ 小児では体重あたりの蛋白質・水分摂取量が多いため, 十分量の透析が必要となる.
- ・ 小児 PD 患者の合併症として, 鼠径管鞘状突起からの透析液リークやカテーテル位置異常などに注意する必要がある.
- ・ PD はあくまで腎移植までの橋渡しとして考えるべきではあるが, 適正な PD や薬物療法・食事療法により, 健常児により近い成長・発達を望むことができる.

[中倉兵庫, 芦田 明, 服部元史]

た。また知的発達の遅れがみられ、構音操作の習得、習熟指導だけでなく、音節、単語の段階からの音韻意識に対する指導や、語彙の拡大、文発話の促進指導など、言語発達指導も必要でした。また体調が安定せず、休みがちであり、家庭学習も行えないことも多く、個々の課題に時間がかかりましたが、可能な段階まで戻って練習が行える系統的構音訓練は有効でした。

訓練終了の時にも、本読みや会話で時々誤りがみられる状態でした。しかし、その後も家庭学習を続けてもらいながら、他科受診時や、学校の長期休みに経過をみていますが、徐々に家族や友人との日常のコミュニケーションや作業実習先でも、ほぼ支障がないまでに改善してきており、可能ならば長期間の経過観察を行うことが望ましいと考えます。

このように訓練が長期間に及ぶ場合、訓練が負担とならないように、それぞれの興味に合わせた語や本を選択したり、遊戯的要素を取り入れられたり、個々の状態に合わせたきめ細かい配慮が必要でした。また保護者同席で、訓練内容を保護者に伝えていたことは、訓練中だけでなく、定期的な訓練終了後の家庭学習にも有効でした。

まとめ

22q11.2欠失症候群19名について鼻咽腔閉鎖機能、言語発達、構音を中心に報告しました。半数近くに鼻咽腔閉鎖機能不全と異常構音がみられました。鼻咽腔閉鎖機能の改善に手術は効果がありました。機能の改善には長期間を要しました。言語発達、知的発達の遅れがみられる人が多く、構音訓練にも長期間を要しますが、個々の状態に合わせたきめ細かい治療は有効と考えられ、長期間を前提とした治療について保護者や周囲の方々の理解と協力を得ることが大切であると考えます。

●文献

- 1) 今井智子ほか：染色体22q11の欠失を示した先天性鼻咽腔閉鎖不全症例について。日口蓋誌 23：287-299, 1998.
- 2) 北野市子ほか：22q11.2欠失症候群に関する検討。日口蓋誌 29：1-7, 2004.

腎尿路について

近本裕子 ●東京女子医科大学腎臓小児科

服部元史 ●東京女子医科大学腎臓小児科

はじめに

22q11.2欠失症候群の患者さんでは、超音波検査により腎尿路異常の検索をすると、無症状でも30~40%の人になんらかの異常が見つかるといわれています¹⁻³⁾。ほとんどの場合は将来に影響のないものですが、なかには治療を要する異常が見つかるため、スクリーニング検査が大切です。

ここでは、22q11.2欠失症候群に合併する腎尿路異常とそのフォローアップについて説明します。

腎尿路異常の種類と病因

22q11.2欠失症候群に合併する腎尿路異常は多彩で、図1に示した低形成腎(b)、無形成腎(c)、多嚢胞性異形成腎(d)、閉塞性腎尿路異常(e)、膀胱尿管逆流現象(f、g)、重複腎(h)、馬蹄腎(i)などが報告されています。

なぜこのように多彩な合併症が生じるのか詳細は不明ですが、22q11.2欠失領域の、単独あるいは多数の遺伝子が胎生期の早い段階の尿管芽の分化に関係しており、尿管芽の分化異常に加え、尿管芽と後腎性組織との相互関係(図2)⁵⁾にも異常をきたし、さらに二次的な要因も関与して、多彩な異常を呈すると考えられています。

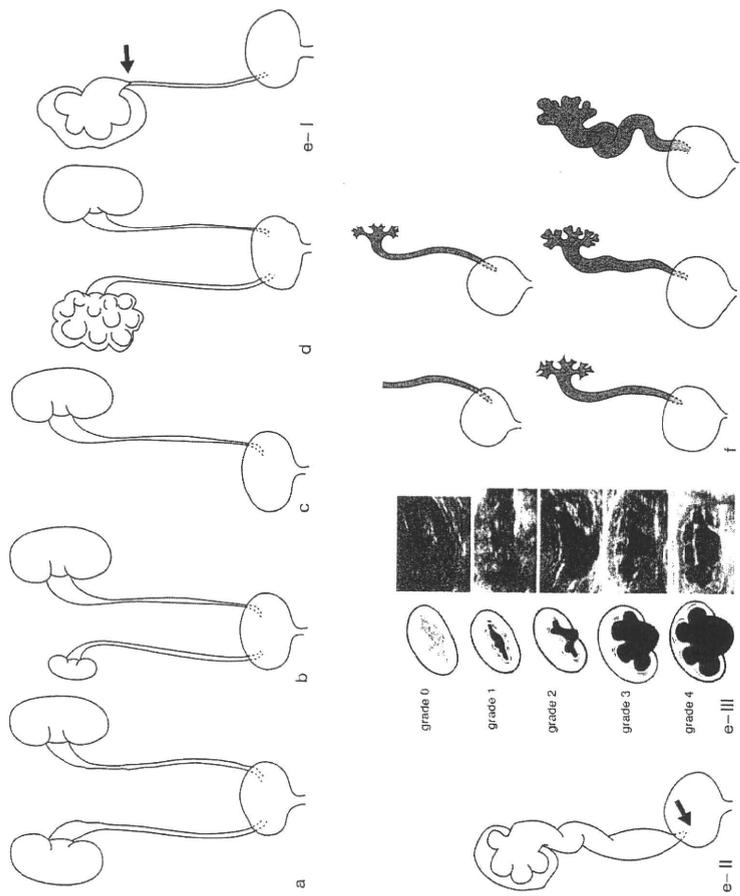


図1 22q11.2 欠失症候群に合併するさまざまな腎尿路異常

a : 正常
 b : (右) 低形成腎
 c : (右) 無形成腎
 d : (右) 多嚢胞性異形成腎
 e : 閉塞性腎尿路異常 (腎臓の断面で観察)。→に狭窄があるため尿管部の上流で尿がうっ滞し、水腎症や水腎尿管をきたす。(e-I) 水腎症、(e-II) 水腎尿管、(e-III) SFU (胎児泌尿器学会) 分類。腎臓超音波検査による水腎症 (腎盂拡張) の評価。グレードが上がるほど、重度である。
 f : 膀胱尿管逆流の重症度分類 (国際分類)。グレードの部分が逆流を示す。重症度が増すと尿管は蛇行し、腎盂・腎杯も変形する。
 (e : 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導入に関する研究」, p20, 2003 より引用)

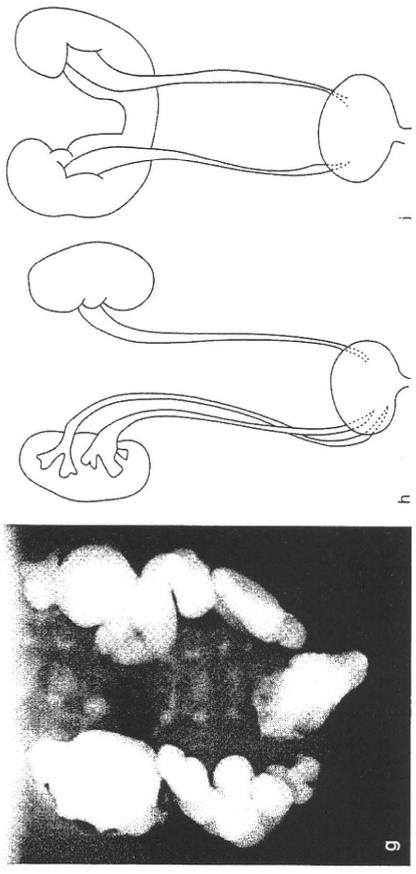


図1 (つづき) 22q11.2 欠失症候群に合併するさまざまな腎尿路異常
 g : 排尿時膀胱尿道造影。両側グレードVの逆流を認める。
 h : (右) 重複腎盂尿管
 i : 馬蹄腎。腎臓の下極で腎臓が融合している。

腎尿路異常のフォロー

腎尿路異常に関する日本人の調査報告は少ないため、海外の報告をもとに説明します。

腎尿路異常の合併は30~40%と比較的高率で、その内訳は無形成腎・異形成腎が17%、閉塞性腎尿路異常が10%、膀胱尿管逆流現象が4%であり、異常は右側に多く認められます¹⁻³⁾。

尿の流れを妨げる閉塞性腎尿路異常では、水腎症や水尿管を呈し、放置すると腎機能の低下につながることがあります。また、尿路感染を繰り返す膀胱尿管逆流現象でも、腎臓にダメージを残すことがあり、治療の対象となります。

また、排尿機能障害も11%と比較的高率です⁶⁾。日常の尿漏れなど、排尿状態についてよく観察してください。小児泌尿器科医と協力して必要に応じて行う排尿機能検査や排尿時膀胱尿道造影などは、診断と今後の治療に有用です。

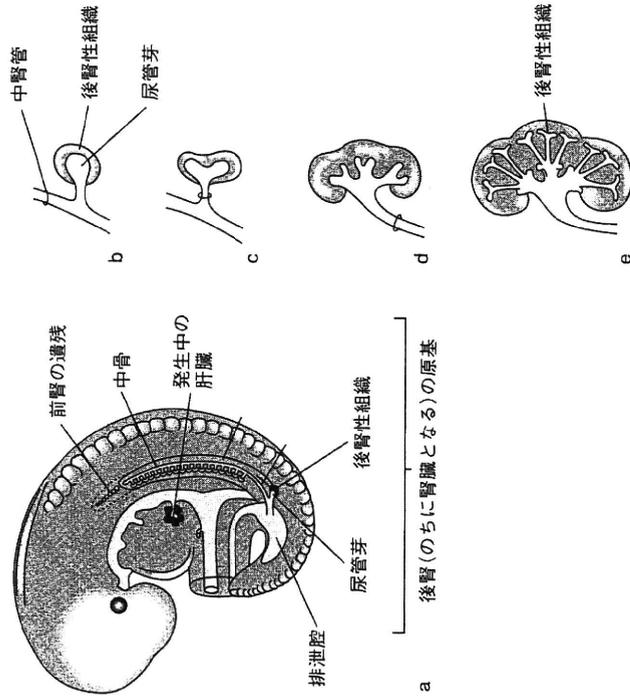


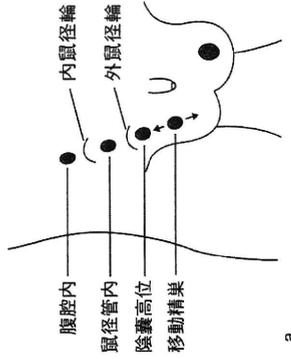
図 2 腎尿路系の発生

a : 第 5 週の胚子の側面図
 b~e : 後腎の原基部分を拡大し、第 5 週から 8 週までの発生段階を模式図で示した。
 (原著 Moore and Persaud, 訳 瀬口春道ほか：ムーア人体発生学 第 7 版, 泌尿生殖器系, p313-357, 医歯薬出版, 2007 より引用、一部改変)

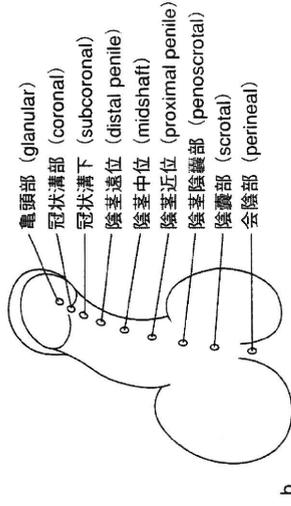
停留精巣、尿道下裂、小陰茎（年齢に比して小さい陰茎）なども報告されています⁶⁾ (図 3)^{7,8)}。停留精巣は放置すると悪性腫瘍が発生することがあり、手術の適応になる場合があります。

そのほかに、低カルシウム血症に対する治療薬であるカルシウム製剤の過剰投与では、腎石灰化症 (図 4) を呈することがあるため、治療中は適宜尿中のカルシウム濃度を測定し、カルシウム製剤の投与量を調整します。

このように早期発見・治療が有用な腎尿路異常もあるため、症状が



a



b

図 3 停留精巣と尿道下裂

a : 停留精巣。精巣が正常の下降経路の途中で停留して、陰嚢底部に下りていない状態。左の精巣は正常の位置にある。(寺島和光：小児泌尿器科ハンドブック、停留精巣と移動精巣, 第 1 版, p202-218, 南山堂, 2005 より引用)
 b : 尿道下裂。尿道が龜頭の正常位置に開口せず、図に示したような、より体に近い部位に開口する異常。(寺島和光：小児泌尿器科ハンドブック、陰茎の異常, 第 1 版, p172~201, 南山堂, 2005 より引用)

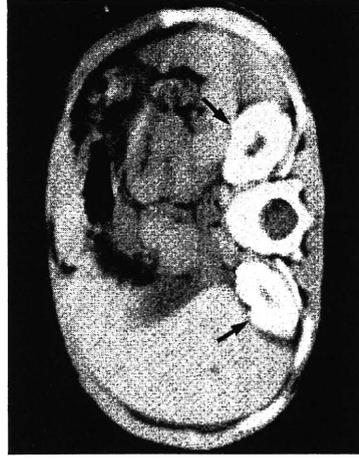


図 4 腎石灰化症の腹部 CT 所見

通常はグレーに見える腎臓が石灰化のため白く観察される (→)。

なくとも、腎尿路超音波検査などのスクリーニング検査を行って腎尿路異常の検索をします。そして異常を認めた場合、検査は年に 1 回以上、採血および腎尿路超音波検査は 1~2 年ごとに定期的観察を行うことが望ましいと考えますが、さまざまな検査や治療は患者さん本人

の状態に合わせて行います。

おわりに

22q11.2 欠失症候群における腎尿路異常の合併は比較的高率です。腎尿路超音波検査などによるスクリーニング検査は、治療を要する合併症の早期発見・早期治療および予後の改善につながります。

一方で異常が発見されてもあわてず、主治医の先生と相談し、問題になる異常なのかどうかを調べ、治療は患者さん本人の状態に合わせて検討することが大切です。

●文献

- 1) Sullivan KE : Chromosome 22q11.2 deletion syndrome : DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome. *Immunol Allergy Clin N Am* 28 : 353-366, 2008.
- 2) Stewart TL, et al : Increased incidence of renal anomalies in patients with chromosome 22q11 microdeletion. *Teratology* 59 : 20-22, 1999.
- 3) Ryan AK, et al : Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q11 deletions : a European collaborative study. *J Med Genet* 34 : 798-804, 1997.
- 4) 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導入に関する研究」, p20, 2003.
- 5) 原著 Moore and Persaud, 訳 瀬口春道, 小林俊博, Eva Garcia del Saz : マーア人体発生学 第7版, 泌尿生殖器系, p313-357, 医歯薬出版, 2007.
- 6) Wu HY, et al : Genitourinary malformation in chromosome 22q11.2 deletion. *J Urol* 168 : 2564-2565, 2002.
- 7) 寺島和光 : 小児泌尿器科ハンドブック. 停留精巣と移動精巣, 第1版, p202-218, 南山堂, 2005.
- 8) 寺島和光 : 小児泌尿器科ハンドブック. 陰莖の異常, 第1版, p172-201, 南山堂, 2005.

