



☀️ 難治性疾患政策研究事業とは

🌸 小児腎領域の難病とは

🌿 腎臓の保存的管理とは

🌸 疾患一覧を見る

腎臓の病気を持つ子どもの 未来のために

🔍 キーワードから疾患を検索する

疾患名をご入力ください

検索



難治性疾患政策研究事業とは

難病の患者に対する医療等に関する法律（難病法）に規定されている難病を対象としています。具体的には、「発病の機構が明らかでない」、「治療方法が確立していない」、「希少な疾病」、「長期の療養を必要とする」の4要素を満たす難病及び小児慢性特定疾病等に対して、全ての患者が受ける医療水準の向上、また、QOL 向上に貢献することを目的としています。難病・小児慢性特定疾病対策を推進するため、本事業は、関連学会やナショナルセンター等と連携し、担当疾病に係る研究開発推進に貢献する…

[詳細はこちら](#)



小児腎臓病領域の難病とは

「難病」は、医学的に明確に定義された病気の名称ではありません。いわゆる「不治の病」に対して社会通念として用いられてきた言葉です。そのため、難病であるか否かは、その時代の医療水準や社会事情によって変化します。例えば、かつて日本人の生活が貧しかった時代には、赤痢、コレラ、結核などの伝染病は「不治の病」でした。その当時は有効な治療法もなく、多くの人命が奪われたという点で、これらの疾病はまぎれもなく難病でした。しかし、その後日本人の生活が豊かになり、…

[詳細はこちら](#)



腎臓の保存管理とは

慢性腎臓病（CKD）とは、2000年代に入り確立した新しい病気の概念で、原因にかかわらず、検尿の異常（とくに蛋白尿）や腎臓の機能の低下、あるいは超音波などの検査でわかる腎臓の形の異常がある状態のことを指します。将来透析、腎移植が必要な末期腎不全に進行する危険性が非常に高く、また心臓や血管、骨など全身の臓器に悪影響を及ぼすことも分かっています。世界的に膨大な数の患者さんが罹患していて、大きな問題になっています。小児の慢性腎臓病は成人と少し状況が…

[詳細はこちら](#)

疾患一覧

✿ アルポート症候群 ✿

アルポート症候群（Alport症候群）は慢性腎炎、難聴、眼合併症の症状を示す遺伝性の病気です。最も多いのはCOL4A5遺伝子の異常によるX染色体連鎖型アル…

[詳細を見る](#)

✿ ギャロウェイモワト症候群 ✿

ギャロウェイ・モワト（Galloway-Mowat）症候群とは、頭部（脳神経）と腎臓の2つの臓器がうまく形成できず、小頭症、高度蛋白尿、耳介などの顔貌の…

[詳細を見る](#)

✿ エプスタイン症候群 ✿

エプスタイン症候群とは、1) 巨大血小板性血小板減少症、2) 進行性腎障害、3) 感音性難聴の3つの症状を示す遺伝性の病気です。1) の巨大血小板性血小板…

[詳細を見る](#)

✿ ネイルパテラ症候群 ✿

ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）は爪（形の異常）、肘関節（変

✿ 先天性腎尿路異常 ✿

先天性腎尿路異常（Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary

✿ 先天性ネフローゼ症候群 ✿

普通は血液の中から漏れない蛋白が尿の中にたくさん出てしまい、血液中の

骨(カクート)・カクート(変形)、膝蓋骨(小さいあるいは無い)、腸骨(突起がみられる)を4つの特徴とする遺伝性…

[詳細を見る](#)

Atrophies of the kidney and urinary Tract: CAKUT; 「カケート」と呼びます)は、「腎臓」と「腎盂・尿管・膀胱…

[詳細を見る](#)

蛋白が減る(低蛋白血症)ことが特徴の疾患です。それに伴い、むくみ(浮腫)…

[詳細を見る](#)

🌿 ネフロン癆(ろう) 🌿

ネフロン癆(ろう)は、腎臓に嚢胞(球状の袋)ができる進行性の嚢胞性腎疾患です。ネフロン癆は腎臓の尿細管細胞に存在する一次繊毛の構造的、機能的…

[詳細を見る](#)

🔥 パーター/ギッテルマン症候群 🔥

これらの疾患は、先天性尿細管機能障害に伴い、低カリウム血症と代謝性アルカローシスを認め、それに伴う臨床症状を呈する症候群です。パーター…

[詳細を見る](#)

🌿 小児特発性ネフローゼ症候群 🌿

ネフローゼ症候群とは大量の蛋白尿のために、血液中の蛋白質(特にアルブミン)が減ってしまうこと(低蛋白血症/低アルブミン血症)が特徴の疾患…

[詳細を見る](#)

🌿 ロウ症候群 🌿

ロウ症候群とは、1)眼症状、2)中枢神経症状、3)腎症状の3つの症状を示す遺伝性の病気です。基本的には男の子に発症しますが、ごく稀に女の子にも発症すると…

[詳細を見る](#)

🔥 鰓耳腎症候群 🔥

鰓耳腎症候群(さいじじんしょうこうぐん)とはBOR(Branchio-oto-renal)症候群とも呼ばれ、頸瘻(けいろう)・耳瘻孔(じろうこう)・耳介の奇形など(鰓原性奇形)…

[詳細を見る](#)

[トップへ戻る](#)

[HOME](#)

copyright (C)



ギャロウェイ・モワト症候群

TOP > 疾患一覧 > 疾患詳細

ギャロウェイ・モワト症候群とは



ギャロウェイ・モワト症候群の診断



ギャロウェイ・モワト症候群の治療



Q&A



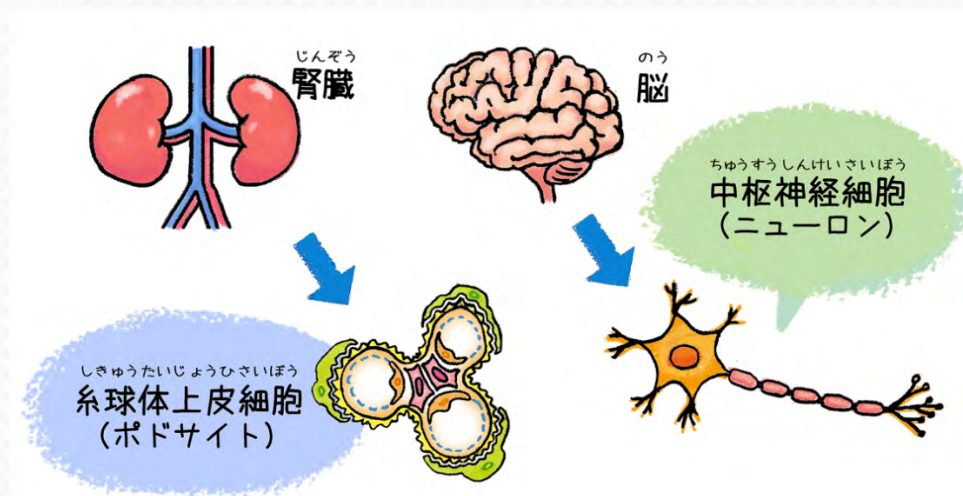
この病気に
関する
資料・リンク



はじめに

ギャロウェイ・モワト (Galloway-Mowat) 症候群とは、頭部 (脳神経) と腎臓の2つの臓器がうまく形成できず、小頭症、高度蛋白尿、耳介などの顔貌の形態異常の3症状を認める症候群です。疾患名は1968年に最初に症例を報告した、英国小児科医2名の名前 (GallowayとMowat) に由来しています。

原因としては、腎臓のろ過装置である「糸球体」を構成する「糸球体上皮細胞 (ポドサイト)」と脳を構成する神経細胞である「ニューロン」とに共通する細胞の機能障害があり、腎臓と脳の形成過程に異常を来すと推測されていますが、いまだ原因となる確定的な染色体異常や遺伝子変異は見つかっていません。



ギャロウェイ・モワト症候群の診断

必須症状(3項目)

1. 小頭症 頭囲が年齢や性別を合わせた標準値の3%より小さい。
2. 治療抵抗性が治療抵抗性と考えられる高度蛋白尿
(尿蛋白/クレアチニン比 $\geq 1.0\text{g/gCr}$ 、または一日尿蛋白量 $\geq 1\text{g}$)
3. 耳介など顔貌の形態異常

大きくて柔らかい耳、後方に回転している耳、耳介の位置が低いなどの耳の異常、その他顔面の形成異常（額が狭い、額が小さい、口蓋が高い、目と目の間が離れている）など。

頭囲の測定方法

頭囲は眉間（鼻根部より上部で前頭骨上）から後頭部の後頭骨上、最も後ろに突出している部分を巻き尺で測定する。1mm単位まで計測する。
※前方は左右の眉の直上、後方は後頭部の一番突出しているところを通る周径を測定します。前方はひたいの最突出部を通らないことに注意しましょう。



乳幼児頭囲発育パーセンタイル曲線（平成22年調査）

年・月・日齢	男子										女子									
	パーセンタイル値										パーセンタイル値									
	3	10	25	50	75	90	97	3	10	25	50	75	90	97						
出生時	30.5	31.5	32.5	33.5	34.5	35.0	36.0	30.5	31.2	32.0	33.0	34.0	34.5	35.5						
30日	33.8	34.7	35.7	36.7	37.6	38.3	39.1	33.1	34.1	34.9	35.9	36.7	37.5	38.2						
0年1~2月末	35.1	36.1	37.0	38.0	38.9	39.6	40.4	34.3	35.2	36.1	37.0	37.9	38.7	39.4						
2~3	37.1	38.1	39.0	39.9	40.9	41.6	42.4	36.2	37.1	38.0	38.9	39.7	40.5	41.2						
3~4	38.6	39.5	40.4	41.4	42.2	43.0	43.7	37.5	38.4	39.3	40.2	41.1	41.8	42.5						
4~5	39.7	40.6	41.4	42.3	43.2	44.0	44.7	38.5	39.4	40.3	41.2	42.0	42.7	43.4						
5~6	40.4	41.3	42.1	43.0	43.9	44.7	45.4	39.3	40.1	41.0	41.9	42.7	43.4	44.1						
6~7	41.0	41.9	42.7	43.6	44.5	45.2	45.9	39.9	40.7	41.6	42.4	43.3	44.0	44.7						
7~8	41.6	42.4	43.3	44.2	45.0	45.8	46.5	40.4	41.3	42.1	43.0	43.8	44.5	45.2						
8~9	42.1	42.9	43.8	44.6	45.5	46.3	47.0	40.9	41.8	42.6	43.5	44.3	45.0	45.7						
9~10	42.5	43.4	44.2	45.1	46.0	46.7	47.5	41.4	42.2	43.1	43.9	44.8	45.5	46.2						
10~11	42.9	43.7	44.6	45.5	46.4	47.2	47.9	41.7	42.6	43.5	44.3	45.2	45.9	46.6						
11~12	43.2	44.1	44.9	45.9	46.8	47.5	48.3	42.1	43.0	43.8	44.7	45.6	46.3	47.0						
1年0~1月末	43.5	44.4	45.3	46.2	47.1	47.9	48.7	42.4	43.3	44.2	45.1	45.9	46.7	47.4						
1~2	43.8	44.7	45.6	46.5	47.4	48.2	49.0	42.7	43.6	44.5	45.4	46.2	47.0	47.7						
2~3	44.1	45.0	45.8	46.8	47.7	48.5	49.3	43.0	43.9	44.7	45.6	46.5	47.3	48.0						
3~4	44.3	45.2	46.1	47.0	48.0	48.8	49.6	43.2	44.1	45.0	45.9	46.8	47.6	48.3						
4~5	44.5	45.4	46.3	47.2	48.2	49.0	49.9	43.4	44.3	45.2	46.1	47.0	47.8	48.6						
5~6	44.7	45.6	46.5	47.4	48.4	49.2	50.1	43.6	44.5	45.4	46.3	47.2	48.0	48.8						
6~7	44.9	45.8	46.6	47.6	48.6	49.4	50.3	43.8	44.7	45.5	46.5	47.4	48.2	49.0						
7~8	45.0	45.9	46.8	47.8	48.7	49.6	50.5	44.0	44.9	45.7	46.6	47.5	48.4	49.1						
8~9	45.2	46.1	46.9	47.9	48.9	49.8	50.6	44.1	45.0	45.8	46.8	47.7	48.5	49.3						
9~10	45.3	46.2	47.1	48.1	49.0	49.9	50.8	44.3	45.1	46.0	46.9	47.8	48.7	49.5						
10~11	45.4	46.3	47.2	48.2	49.2	50.0	50.9	44.4	45.2	46.1	47.0	48.0	48.8	49.6						
11~12	45.5	46.4	47.3	48.3	49.3	50.2	51.1	44.5	45.4	46.2	47.2	48.1	48.9	49.7						
2年0~6月末	45.9	46.8	47.7	48.7	49.7	50.6	51.5	44.9	45.7	46.6	47.5	48.5	49.3	50.2						
6~12	46.5	47.4	48.3	49.2	50.2	51.1	52.0	45.5	46.3	47.2	48.2	49.1	50.0	50.8						
3年0~6月末	47.0	47.9	48.7	49.7	50.7	51.6	52.5	46.0	46.9	47.7	48.7	49.7	50.5	51.4						
6~12	47.4	48.3	49.1	50.1	51.1	52.0	52.9	46.5	47.4	48.2	49.2	50.2	51.0	51.9						
4年0~6月末	47.8	48.6	49.5	50.5	51.4	52.3	53.2	47.0	47.8	48.7	49.6	50.6	51.5	52.3						
6~12	48.1	49.0	49.8	50.8	51.7	52.6	53.5	47.4	48.2	49.1	50.0	51.0	51.9	52.7						
5年0~6月末	48.4	49.2	50.1	51.0	52.0	52.9	53.8	47.7	48.6	49.4	50.4	51.4	52.2	53.1						
6~12	48.6	49.5	50.3	51.3	52.3	53.3	54.2	48.1	48.9	49.7	50.7	51.6	52.5	53.4						
6年0~6月末	48.8	49.7	50.6	51.6	52.7	53.7	54.7	48.3	49.1	50.0	50.9	51.9	52.8	53.7						

①脳に伴う症状

多くの場合、小頭症とともに精神運動発達遅滞や難治性てんかんを合併します。CT・MRIで、脳皮質形成異常（脳回異常、白質髄鞘形成不全）や小脳低形成などの脳の構造異常を認めることがあります。

②腎臓に伴う症状

ステロイドが効かないもしくは効かないと予測される高度蛋白尿（尿蛋白/クレアチニン比 $\geq 1.0\text{g/gCr}$ 、または一日尿蛋白量 $\geq 1\text{g}$ ）を認め、典型的な重症例では、出生3か月までに大量の蛋白尿（ネフローゼ症候群）を来たします。腎障害は進行性で腎不全に至ることが多いとされていますが、末期腎不全に至る年齢は3～10歳あるいはそれ以降と幅があります。

腎障害（蛋白尿）や小頭症（てんかん・発達遅滞）の程度が軽く、比較的良好な経過で成人に達する軽症例も見られます。また、てんかん症状が先に見られて、後にネフローゼ症候群が見られる場合もあります。腎生検では巣状分節性糸球体硬化症という組織を示すことが多いとされています。

③顔面の形成異常

耳介の異常（耳の位置が低い、耳が柔らかいなど）を伴います。その他の顔面の形態異常（額が狭い、顎が小さい、口蓋が高い、目と目の間が離れているなど）を伴うこともあります。

④その他の合併症

筋肉の緊張の低下があり、呼吸障害や嚥下障害を来すことがあります。斜視や食道裂孔ヘルニア（胃の入口の一部が横隔膜の上に滑り出した状態）の合併が見られることもあります。

ギャロウェイ・モワト症候群の治療

病気を根本的に治す方法はなく、病気に伴う症状を軽減する治療（対症療法）が主体となります。腎障害は進行性であるため、保存期（透析や腎移植が必要ではない程度の腎障害の時期）、透析期、腎移植期それぞれに必要な治療を行います。てんかんについては、長期の薬物療法が必要となります。

予後

一般に症状は進行性です。3か月までに発症する早期発症の重症型では、てんかんによる精神遅滞や腎機能障害が進行して1～2歳までに死亡することが多いとされています。しかしながら、患者さんごとに腎臓や神経の障害程度はさまざま、成人期まで日常生活の大きな支障をきたさず、緩和に進行する例もあります。

Q&A

1. 腎臓病については有効な治療がありますか？

ギャロウェイ・モワト症候群による腎臓病であれば、病気に伴う症状を軽減する治療（対症療法）しかありません。ただし、治療可能な疾患が合併している可能性があるので腎臓専門医と相談してください。

2. 「巣状分節性糸球体硬化症」は腎移植後に再発すると書かれていたりしますが、ギャロウェイ・モワト症候群で腎移植を行った場合にも腎臓病の再発の可能性があるのでしょうか？

「巣状分節性糸球体硬化症」という病名は、腎臓を組織学的にみた時につけられる病名で、原因には言及していません。大雑把に言うと、免疫が絡んでいるものと、遺伝的に腎臓の中の血液をろ過する構造の作り損いが起こっているものとあります。前者は腎移植後に高率に再発しますが、後者は再発しません。この疾患の腎病変は後者であり再発の心配は基本的にありません。

3. 次の子（患者の同胞となる）が欲しいかと考えています。その子も同じ病気になるのでしょうか？

遺伝子がわかっていないので難しいですが、多くは常染色体劣性遺伝と考えられており、そう考えると同胞ごとに約1/4の確率で同じ病気になります。ただし、明確にお答えすることはできないので、主治医とご相談ください。

本疾患の関連資料・リンク

厚生労働科学研究成果データベース

<https://mhlw-grants.niph.go.jp/>

Online Mendelian Inheritance in Man® (OMIM®)

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

遺伝疾患とその原因遺伝子および変異情報をまとめたデータベース

Genetic and rare diseases information center (GARD)

<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/65/galloway-mowat-syndrome>

National Institutes of Health (NIH)がベースに、希少疾患、遺伝病の情報提供を行っている。

Galloway WH, Mowat AP.

Congenital microcephaly with hiatus hernia and nephrotic syndrome in two sibs. J Med Genet ;5(4):319-321, 1968. PMID: 5713646

世界で最初のギャロウェイ・モワト症候群の症例報告（兄妹例）である。

Keith J, Fabian VA, Walsh P, Sinniah R, Robitaille Y.

Neuropathological homology in true Galloway-Mowat syndrome. J Child Neurol ;26(4):510-517, 2011. PMID: 21233460

これまでに報告されているギャロウェイ・モワト症候群40症例の神経症状についての考察

塚口裕康 別冊 日本臨床 腎臓症候群(上編):

Galloway-Mowat 症候群(脳・糸球体異形成) page 411-419, 2012 日本臨床社

主として腎障害についての考察

乳幼児身体発育調査

<http://www.mhlw.go.jp/toukei/list/73-22.html>

平成22年の乳幼児身体発育調査の結果をもとに、乳児の頭囲に関する発育曲線（パーセンタイル曲線）が作成され、調査結果は厚生労働省のホームページに掲載されている。

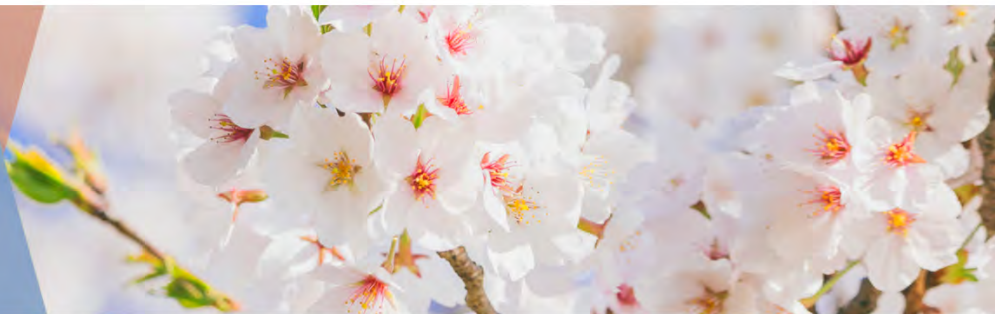
HOME

copyright (C)





先天性腎尿路異常 (CAKUT)

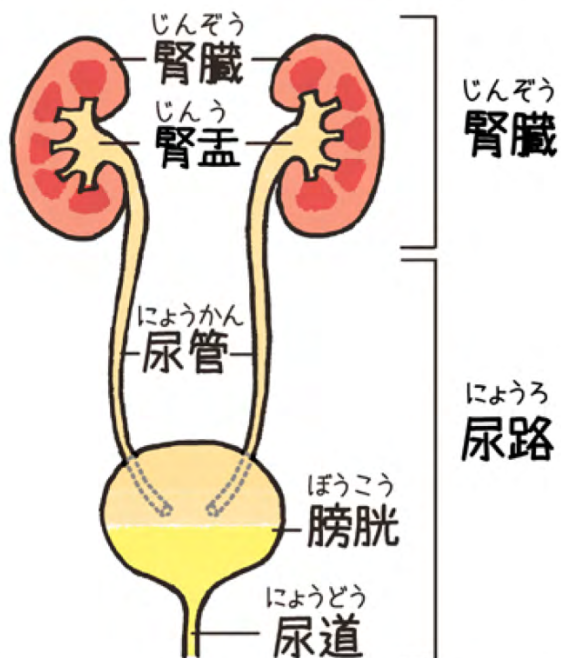


TOP > 疾患一覧 > 疾患詳細

CAKUTとは

CAKUTで
みられる症状CAKUTに対す
る
治療CAKUTの日
常生活に関
するQ&A医療費の助
成制度
について

用語解説

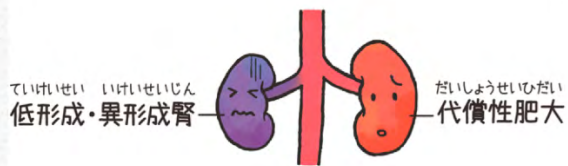


はじめに

先天性腎尿路異常（Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract: CAKUT;「カクト」と呼びます）は、「腎臓」と「腎盂・尿管・膀胱・尿道」といった“おしっここの通り道”である「尿路」に起こる病気です。多くの場合、お母さんのおなかの中でヒトの各臓器が作られていく過程で、「腎臓」や「尿路」の形や働きが適切に作られなかったことが原因です。

あなた（お子さん）はこの中のどの病気でしょうか

CAKUTはさまざまな病気が含まれます。ここではその一例を紹介します。



低形成腎

腎臓の大きさが普通よりも小さく、働きが悪い。

異形成腎

腎臓の構造が悪くうまく働かない。

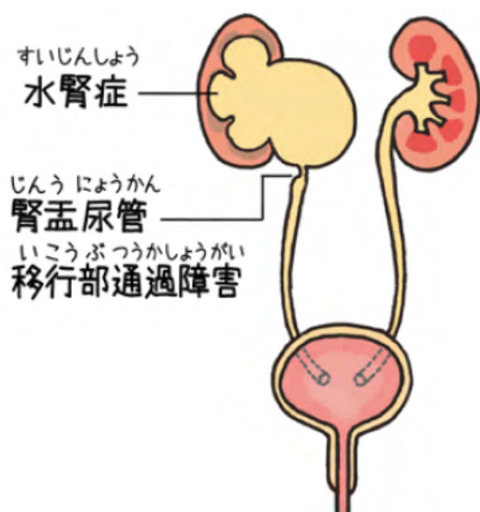
片側のみ「低形成・異形成腎」の場合は、反対側の腎臓が大きくなっていることが多い（代償性肥大）。

多のう胞性異形成腎

腎臓の一部または全部が水風船のような水のたまり（のう胞）ができていて、働きがない。

腎瘢痕

腎臓が細菌感染などで障害をうけて傷あとを残して治った部分。

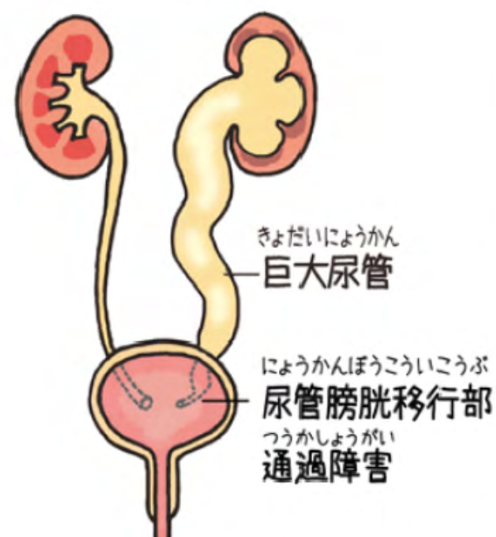


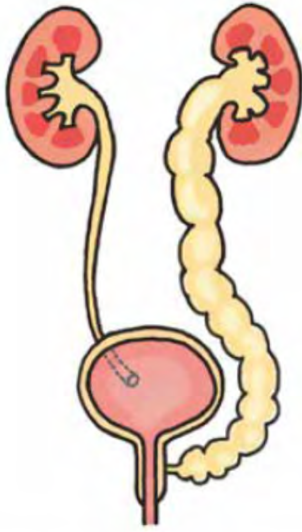
先天性水腎症

腎盂が尿管につながる部分がせまくなっていて、おしっこの流れが悪くなり、腎盂がふくらんでいる。

巨大尿管

尿管が膀胱につながる部分がせまくなっていて、おしっこの流れが悪くなり、尿管が太くなっている。



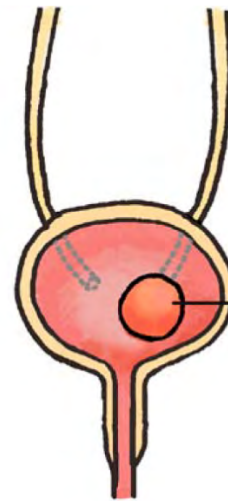


尿管異所開口

腎臓からつながる尿管が膀胱の適切な場所につがっていない。

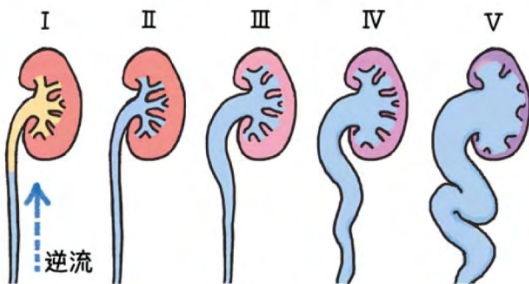
尿管瘤

尿管が膀胱につながる部分で、膀胱の中に瘤のようにふくらみ、おしっこの流れが悪い。



にようかんりゆう
尿管瘤

ぼうこうにようかんざやくりゆう 膀胱尿管逆流 (VUR) の分類



膀胱尿管逆流

膀胱内のおしっこが尿管や腎臓に逆戻りする（普通はこのような逆流はありません）。

逆流の程度は5段階に分類される。



後部尿道弁

尿道がせまくなっていて、おしっこが出にくい



腎臓の働き

腎臓は様々な働きをしています。



腎臓が悪くなるとどのような症状があらわれますか？



* 低形成・異形成腎のお子さんは、もともと他のお子さんよりも尿量が多いことも特徴の一つです。

治療法

1. 薬物療法

高血圧や尿蛋白は長く続くと、腎臓の働きを悪くする可能性があります。これらを抑えることにより、末期腎不全への進行を少しでも遅くすることを目的としています。高血圧を伴うCAKUTの小児では、レニンアンジオテンシン系阻害薬を中心とした血圧を下

げる治療を行います。これらの薬は血圧を下げる働き以外に、蛋白尿を減らす働きや腎臓を守ってくれる働きもあると考えています。

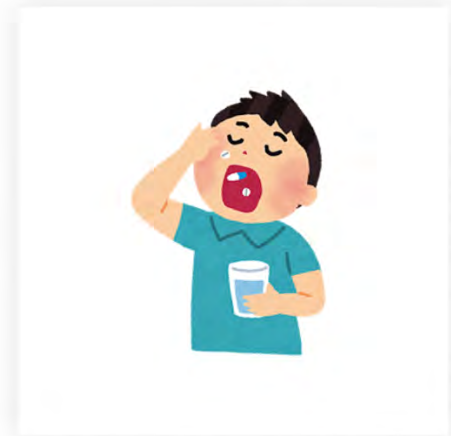


a) 血圧管理

適切な血圧にすることで、低形成・異形成腎においても腎臓の働きが悪くなるのを抑える可能性があります。血圧が高い場合には年齢・体格に合わせた血圧になるように、お薬で血圧を下げる治療を行います。血圧を下げるお薬にはレニンアンジオテンシン系阻害薬、カルシウム受容体拮抗薬などがあります。

b) 尿蛋白を減らす効果 腎臓を守る効果

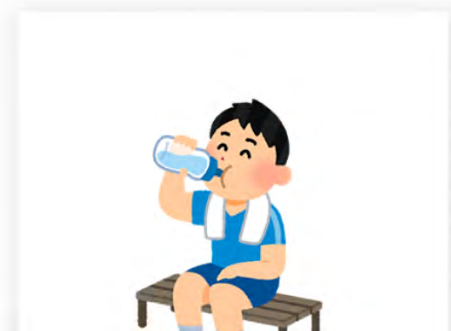
尿蛋白を認める場合は、尿蛋白を減らすことにより腎臓の働きを悪くするのを抑える可能性があります。日本の腎臓の働きが悪い小児（CAKUTの小児が62%を占める）を対象とした研究では、尿蛋白が腎臓の働きを悪くする危険因子でした。



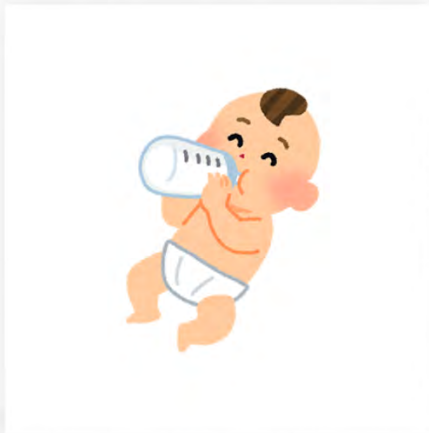
レニンアンジオテンシン系阻害薬、カルシウム受容体拮抗薬のいずれも、脱水時に急激に腎臓の働きを悪化させる可能性があります。特に乳幼児など、経口摂取が安定せず脱水となる危険性の高い小児の場合は、脱水になりやすい時（水が飲めない・嘔吐・下痢など）にはお薬を飲むことをやめる、などの対応が必要となることがあります。主治医に相談してください。

2.水分摂取・塩分(ナトリウム)摂取

尿量の多いCAKUT（特に低形成・異形成腎）の小児では、水分・塩分の補充をすることで腎臓の働きが悪くなるのをゆるやかにし、成長を促す可能性があります。尿量の多いCAKUTの小児では、尿からたくさんの水分・塩分が出ていってしまいます。特に低形成・異形成腎では腎臓の働きが悪くても、尿量が多い状態が続くと脱水となることがあります。適切な水分や塩分を保つことは筋肉の成長に必要なので、不足すると成長



障害も引き起こします。



血液検査でナトリウム低下を認めなくても、塩分不足の可能性があります。そのため体重減少や血液検査で水分不足の結果などがあれば、塩分および水分を補充することが必要です。母乳や普通ミルクには塩分がほとんど含まれていません。したがって、乳児が塩分不足を認める場合には、塩分補給を目的とした塩分の多いミルクとして、明治低カリウム・中リンフォーミュラ（標準濃度15%でNa27mEq/L 商品名：明治8806H）を使用することがあります。このミルクは塩分の含有量が多いほか、カリウムが普通ミルクよりも抑えられていることが特徴です。また、乳児期から慢性腎臓病の状態にある小児では食欲が低下していることがあるため、チューブ栄養などを用いた水分や塩分の補充が必要となることがあります。

3. 栄養療法

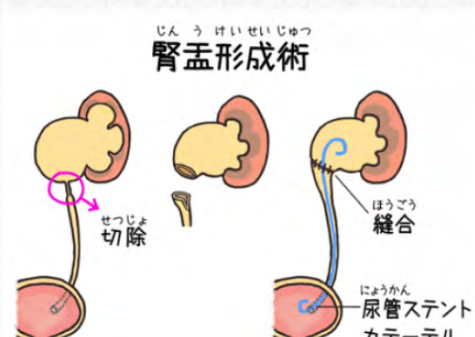
CAKUTの小児もほかの小児と同じように、十分な栄養を摂取することが重要です。体格などにより異なりますが、「日本人の食事摂取基準(2015年版)」を指標にするのがよいと考えられます。

推定エネルギー必要量 (kcal/日)

	男児	女児
0-5か月	550	500
6-8か月	650	600
9-11か月	700	650
1-2歳	950	900
3-5歳	1300	1250
6-7歳	1550	1450
8-9歳	1850	1700
10-11歳	2250	2100
12-14歳	2600	2400
15-17歳	2850	2300
18-29歳	2650	1950

4. 手術療法

CAKUTには、尿路のどこかに流れが悪い部位がある、尿路が適切な場所につがっていない、普通では存在しない尿の逆流がある、といった病態が多いです。これらを直すのが手術療法です。



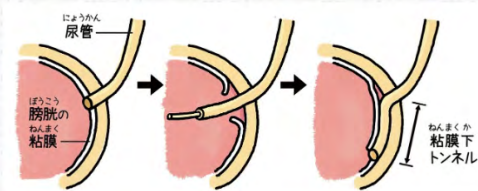
a) 腎盂形成術

先天性水腎症の治療です。腎盂が尿管につながるせまい部分を切り除き、腎盂と尿管を新しく縫い直します。縫合部の腫れやむくみが取れるまで尿管ステントカテーテルを留置します。



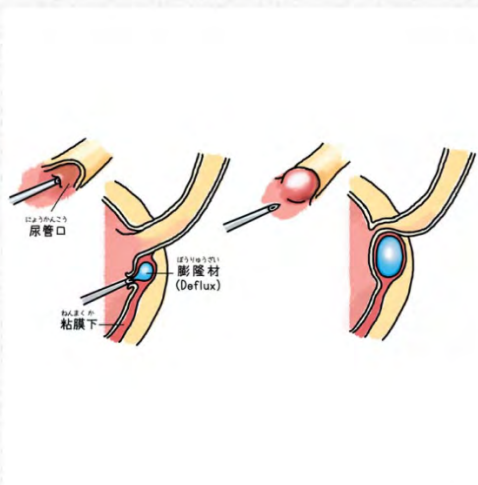
b) 逆流防止術

膀胱尿管逆流の治療です。



b-1) 膀胱尿管新吻合術

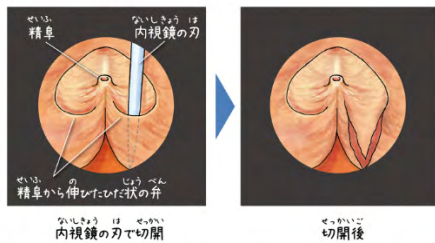
膀胱と尿管を粘膜下トンネルを作って新たに縫い直し、膀胱から尿管への尿の逆流がおこらないようにします。巨大尿管、尿管異所開口、尿管瘤でも同様の縫い直し手術を行います。巨大尿管では尿管が膀胱につながるせまい部分を、尿管瘤では瘤の部分を切り除いてから縫合します。



b-2) 内視鏡的注入療法

内視鏡で膀胱内を観察しながら尿管口の近くにDeflux（デフラックス）という膨隆材を注入して、膀胱から尿管への尿の逆流がおこらないようにします。

べんせつかいじゆつ ないしきやう ちせ しよじゆつ 弁切開術【内視鏡を用いた手術】



c) 経尿道的弁（瘤）切開術

後部尿道弁や尿管瘤の治療です。尿道から細い内視鏡を入れて、内視鏡の先に付けたメスで弁や瘤を切開して、尿の流れをよくします。

Q&A





Q.

CAKUTの小児では予防接種を打っても大丈夫ですか？

A.

感染症にかかりやすく重症化する可能性もあるため、積極的に予防接種を行うことを推奨しています。不活化ワクチン、生ワクチンともに健康な小児と全く変わらないスケジュールで接種することが望ましいと考えています。



Q.

お薬はどのくらいの期間飲まなければいけないのですか？

A.

内服を開始した場合、基本的にはずっと継続が必要です。しかし、腎臓の働きの悪さの程度や食事の状況、腎代替療法（透析や移植）開始により、必要な内服薬や期間は大きく異なります。



Q.

運動しても大丈夫ですか？

A.

運動制限をしても腎臓の働きの悪くなることを抑えられるかは明らかではないため、運動制限は推奨されていません。ただし激しい運動部活動による長期的な腎への影響は明らかではなく、合併する高血圧や心不全では病状に応じた運動制限が必要となります。一方で運動制限は精神的なストレスも含めて生活の質を低下させ、過度の運動制限では骨折などの重大な副作用をもたらす可能性があります。現状ではこれらのことを総合的に考慮する必要があります。



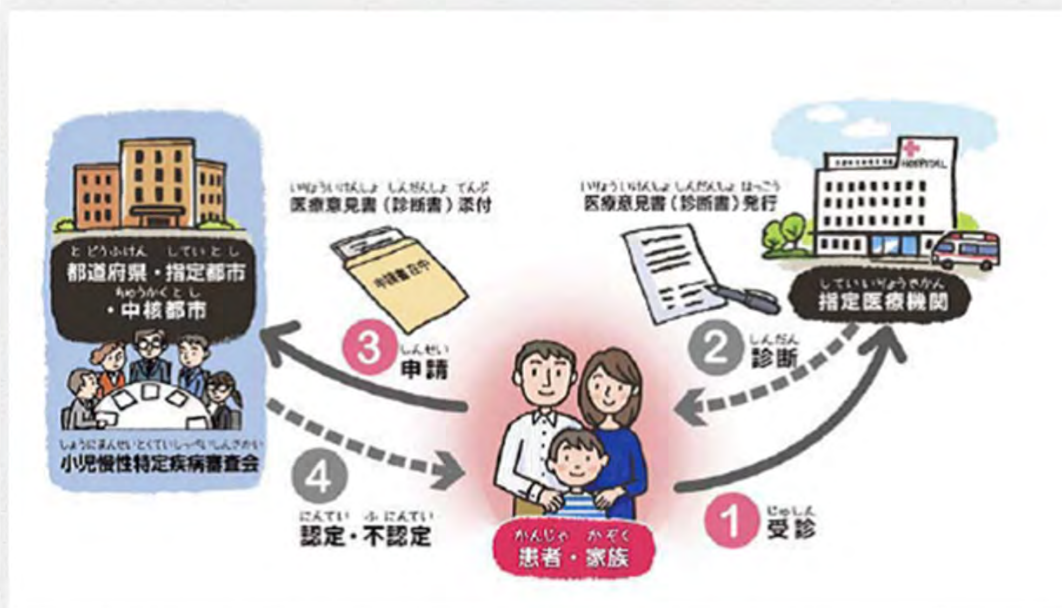
Q.

食べてはいけない食べ物はありますか？

A.

小児の場合は、たんぱく質を制限することで腎臓の働きの悪くなるのを抑えられるかは明らかではなく、成長のことを考えるとたんぱく制限は推奨されていません。高血圧を伴う場合は、塩分を制限すると血圧が下がり、腎臓の働きの悪くなるのを抑える可能性があります。しかし、尿量が多く、塩分を失いやすい小児では塩分制限はすべきではありません。更に、腎臓の働きの悪さの程度によって、食事の制限が必要となることがあります。末期腎不全に至ると、血液検査の結果により、電解質（カリウムやリンなど）の摂取制限が必要となることがあります。

「小児慢性特定疾病」による医療費助成制度が受けられます。CAKUTの一部は「小児慢性特定疾病」の対象疾患になっています。このため、CAKUTと診断された場合は、あなたの病気が「小児慢性特定疾病」の対象になっているかどうかを主治医に確認してください。多くの場合、腎臓の働きが悪くなっている場合に対象となります。「小児慢性特定疾病」の対象になっている場合は、所定の申請手続きを行い認定されるとご自身のご病気に伴う医療費の助成が受けられます。



「小児慢性特定疾病」の申請手続きについて

小児慢性特定疾病の医療費助成の申請については以下のとおりです。

1. 指定医療機関にて受診を受ける。
2. 指定医療機関にて診断後、医師より小児慢性特定疾病の医療意見書を手交してもらおう。
3. 2で手交された医療意見書を添付の上、医療費助成の申請を都道府県、指定都市、中核市に提出する。申請のための書類(医療受給者証申請書)に関しては、各都道府県、指定都市、中核市にお尋ねください。
4. 小児慢性特定疾病審査会にて審査を行う。
5. 都道府県、指定都市、中核市より「認定」・「不認定」をご通知する。

※医療受給者証の有効期限は原則1年です。継続して受給したい場合には、毎年申請手続きを行ってください。

慢性腎臓病

(Chronic Kidney Disease : CKD) とは

慢性腎臓病 (CKD) とは尿検査、血液検査、画像検査 (超音波、CT、MRI、造影検査、核医学検査など) で腎臓の働きが悪い状態です。腎臓の働きの悪さの程度によって、表のようなステージに分けられます。血液検査でのクレアチニンの値から、腎臓で濾過できる量 (推定GFR値) を計算することができ、その値で分類します。

末期腎不全

腎臓の働きが悪くなり、透析や腎移植が必要な状態です。CKDステージ5の状態です。

腎代替療法

透析 (血液透析、腹膜透析) や腎移植のことです。CKDステージ5になると必要となります。

CKD ステージ	重症度の説明	推定 GFR 値 (mL/分/1.73m ²)	腎臓の働き	治療法
1	腎障害あり GFR は正常または亢進	90 以上	75-100%	CKD の診断と治療の開始 合併症の治療 CKD 進展を遅らせる治療
2	腎障害あり GFR 軽度低下	60-89	50-75%	上記に加えて 腎障害進行度の評価
3	GFR 中等度低下	30-59	25-50%	上記に加えて腎不全合併症 を把握し治療する
4	GFR 高度低下	15-29	12.5-25%	上記に加えて 透析・移植を準備する
5	末期腎不全	15 未満	12.5%未満	(症状によっては) 透析または移植の導入

この病気に関する資料・関連リンク

小児慢性特定疾病情報センター

(低形成腎)https://www.shouman.jp/disease/details/02_16_037/

(多嚢胞性異形成腎)https://www.shouman.jp/disease/details/02_16_040/

低形成・異形成腎を中心とした先天性腎尿路異常(CAKUT)の腎機能障害進行抑制のためのガイドライン

[https://minds.jcqh.or.jp/docs/minds/Suppression-of-renal-dysfunction-of-congenital-renal-urinary-tract-abnormalities\(CAKUT\)-centered-on-hypoplasia_dysplasia-kidney/full-text.pdf](https://minds.jcqh.or.jp/docs/minds/Suppression-of-renal-dysfunction-of-congenital-renal-urinary-tract-abnormalities(CAKUT)-centered-on-hypoplasia_dysplasia-kidney/full-text.pdf)

HOME

copyright (C)





☀ Research project on intractable diseases

✿ Intractable diseases in the kidney area of children

🌿 Conservative management of CKD

❁ List of diseases

The future of children with the disease of the kidney

🔍 Search disease from keyword

Please enter the name of disease

search



Research project on intractable diseases

In order to promote measures against intractable diseases and childhood chronic diseases, the research team of this project has established a research system covering all intractable diseases and others. The intractable disease medical support network centered on the intractable disease medical treatment cooperation base hospital has been put into operation as a medical care provision system for intractable diseases. This project is expected to contribute as a commander for...

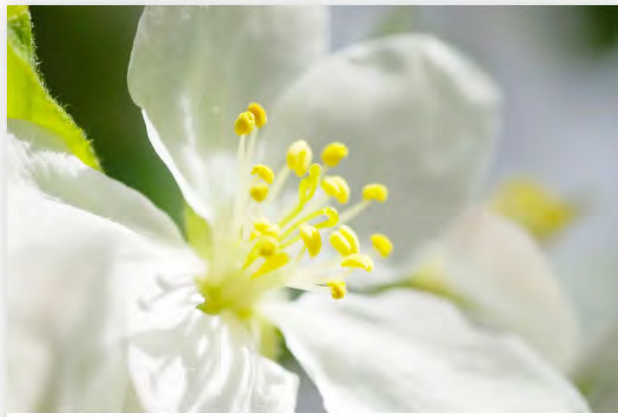
More



Intractable diseases in the kidney area of children

This research group is in cooperation with the Japanese Society of Pediatric Kidney Diseases and the Pediatrics Society, Understanding the medical condition based on national epidemiological survey mainly on intractable diseases of kidney area that develops in childhood and children's chronic specific diseases, establishment and revision of medical treatment guidelines based on evidence, diagnosis criteria, severity classification, medical treatment guidelines Organize and disseminate...

More



Conservative management of CKD

Chronic kidney disease (CKD) is a new disease concept established in the 2000s. Irrespective of the cause of the disease, it refers to a condition in which there is an abnormality in the urinalysis, a decrease in the function of the kidney, or an abnormality in the shape of the kidney which is known by the examination such as ultrasound. It is known that the risk of progression to end-stage renal failure requiring dialysis and kidney transplantation in the future is extremely...

[More](#)

List of diseases

Alport syndrome

Alport syndrome is a hereditary chronic nephritis and often progresses to end-stage renal failure. Patients with chronic nephritis do not experience any symptoms...

[More detail](#)

Galloway Mowat syndrome

Galloway-Mowat syndrome is a disorder presenting with three symptoms, microcephaly, heavy proteinuria, and facial morphological abnormalities such as malformed ears, due to developmental dysplasia of two organs, the head...

[More detail](#)

Epstein syndrome

Epstein syndrome is a hereditary disease characterized by 3 symptoms: 1) macrothrombocytopenia, 2) progressive renal dysfunction, and 3) sensorineural hearing loss. As for 1) macrothrombocytopenia, giant platelets...

[More detail](#)

Nail patella syndrome

Congenital anomalies of the

Congenital nephrotic

nail patella syndrome

Nail-patella syndrome is a hereditary disease characterized by dysplastic nails (nails with abnormal shape), absent or hypoplastic patellae (small or missing knee caps), elbow dysplasia (elbow deformities), and iliac horns ...

[More detail](#)



kidney and urinary tract

Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract (CAKUT) are a cause of disease in the "kidney" and "urinary tract," which is the path urine travels through (e.g., renal pelvis, ureter, bladder...

[More detail](#)



syndrome

It is a disease characterized by protein, which does not normally leak from the blood, going out into the urine in large quantities, leading to a decrease in serum protein level (hypoproteinemia). Due to this, various...

[More detail](#)



Nephronophthisis

Nephronophthisis is a progressive cystic kidney disease characterized by cysts (round sacs) developing in the kidneys. Nephronophthisis is considered to be caused by structural and functional...

[More detail](#)



Barter syndrome · Gittermann syndrome

These diseases are syndromes where congenital renal tubular dysfunction causes hypokalemia and metabolic alkalosis, as well as their associated clinical symptoms. Bartter syndrome usually occurs from...

[More detail](#)



Pediatric idiopathic nephrotic syndrome

Nephrotic syndrome is a disease characterized by low levels of protein (especially albumin) in the blood (hypoproteinemia/hypoalbuminemia) due to large amount...

[More detail](#)



Lowe syndrome

Lowe syndrome is a hereditary disease characterized by three groups of symptoms: 1) eye manifestations, 2) central nervous manifestations, and 3) kidney manifestations. The d...

[More detail](#)



Branchio-oto-renal syndrome

Branchio-oto-renal syndrome (BOR) is a disease characterized by cervical fistula, aural fistula, and auricular anomaly, etc. (known as "branchiogenic anomalies") associated with hearing loss and kidney deformity...

[More detail](#)



[Back to top](#)

[HOME](#)

copyright (C)





Galloway Mowat syndrome

TOP > List of diseases > Galloway Mowat syndrome

What is
“Galloway-
Mowat
Syndrome?”

Diagnostic
Criteria

Symptoms

Treatment

Living with
the disease

Relevant
materials

Reference
materials
for this
disease

1.What is “Galloway-Mowat Syndrome?”

Galloway-Mowat syndrome is a disorder presenting with three symptoms, microcephaly, heavy proteinuria, and facial morphological abnormalities such as malformed ears, due to developmental dysplasia of two organs, the head (cranial nerves) and the kidneys. The name of the disease comes from two English pediatricians named Galloway and Mowat who first described the disease in 1968.

The cause of the disease is believed to be cellular dysfunction, common to renal glomerular epithelial cells and CNS neuron, disrupting the organogenesis process of the renal glomerulus and brain, but a definitive chromosomal abnormality or genetic mutation that leads to the disease has not yet been found.

2.Diagnostic Criteria

The Japan Intractable Diseases Information Center defines Galloway-Mowat syndrome as “a syndrome associated with external malformations (facial/limb malformation) and muscular symptoms (limb hypotonia, esotropia), presenting with two cardinal features, central nervous system manifestations (intractable epilepsy, psychomotor retardation) and kidney damage (glomerulosclerosis).” However, since these are tentative diagnostic criteria designed to include a wide range of patients, other diseases associated with kidney damage and central nervous system manifestations are also included. Over 70 cases have been reported up to 2017, revealing that microcephaly, heavy proteinuria, and facial morphological abnormalities such as malformed ears occur at high frequencies. Therefore any condition meeting all three of the following diagnostic criteria shall be regarded as Galloway-Mowat syndrome.

1. Microcephaly
2. Heavy proteinuria resistant or likely to be resistant to treatment (urine protein/creatinine ratio ≥ 1.0 g/gCr or urine protein ≥ 1.0 g/day)
3. Facial morphological abnormalities such as malformed ears

Obligatory symptoms (3 items)

1) Microcephaly

Head circumference measured around the forehead and the back of the head is 3% smaller than the standard value corresponding to the age and gender.

2) Heavy proteinuria resistant or likely to be resistant to treatment

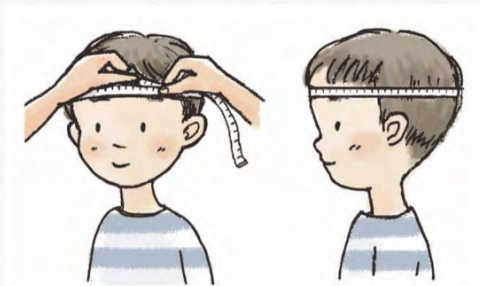
Urine protein/creatinine ratio ≥ 1.0 g/gCr or urine protein ≥ 1.0 g/day

3) Facial morphological abnormalities such as malformed ears

Malformed ears such as large and soft ears, posteriorly rotated ears, and low-set ears; other facial dysplasia (narrowed forehead, microgenia, high-arched palate, hypertelorism), etc.

Differential diagnosis

Congenital disorders of glycosylation, mitochondrial respiratory chain disorders (mitochondrial cytopathy), peroxisome, disorders of lipid metabolism, disorders of amino acid metabolism, disorders of glucose metabolism (glycogen storage diseases, galactosemia), infections (TORCH)



Method of measuring head circumference

Head circumference is measured using a tape measure from between the eyebrows (on the frontal bone higher than the root of nose) around to the most prominent part of the occipital bone on the back of the head. Measurement should be made to the millimeter.

Head circumference is measured from right above the eyebrows around to the most prominent point of the back of the head. Note that the most prominent point of the forehead should not be passed.

3.Symptoms

Microcephaly, heavy proteinuria, and facial morphological abnormalities such as malformed ears occur at high frequencies. Many patients have concurrent

psychomotor retardation or intractable epilepsy in addition to microcephaly. Dysplasia of the cerebral cortex (convoluted abnormalities, white matter dysmyelination) and cerebellar hypoplasia may be found on CT/MRI. Heavy proteinuria resistant or likely to be resistant to treatment (urine protein/creatinine ratio ≥ 1.0 g/gCr or urine protein ≥ 1.0 g/day) occurs, causing a large amount of proteinuria (nephrotic syndrome) by 3 months after birth and in typical and severe cases. Although kidney damage is progressive and often leads to renal failure, the age at which end-stage is reached ranges widely, from 3 to 10 years old or even older. On the other hand, there are patients with mild kidney damage (proteinuria) and microcephaly (epilepsy, growth retardation) who reach adulthood after a relatively favorable course of disease. In mild cases, in which nephrosis becomes apparent from approximately 1 to 3 years old, epileptic symptoms may precede. There are also cases where kidney function is preserved until adulthood and proteinuria remains moderate (dip stick method $> 2+$, urine protein 0.5 g/day). Renal biopsy often shows focal segmental glomerulosclerosis (FSGS). Galloway-Mowat syndrome is sometimes associated with facial morphological abnormalities (narrowed forehead, microgenia, high-arched palate, hypertelorism), especially with ear abnormalities such as low-set ears, large and soft posteriorly rotated ears, etc. Muscular hypotonia is common, which may cause respiration disorder/dysphagia, and concurrent eye squint and esophageal hiatus hernia are observed.

4. Treatment

Treatment is mainly symptomatic. Kidney damage is progressive. Treatment is conducted as necessary for each period of maintenance, dialysis, and kidney transplantation. Long-term drug therapy is necessary for epilepsy.

5. Living with the disease

—Symptoms are generally progressive. An early-onset severe type, occurring within 3 months, often leads to death by 1-2 years of age after progression of psychomotor retardation (caused by status epilepticus) and kidney dysfunction. However, the degree of damage of the kidney and nerves varies and there are cases in which progression is slow without significantly affecting daily life until adulthood. Close attention should be given to hypoproteinemia caused by heavy proteinuria and complications associated with renal dysfunction. Drug therapy is prescribed at the onset of epilepsy and educational intervention is continued for those with psychomotor retardation.

6. Relevant materials

Head circumference growth level (by age, and gender) Percentile curves of head circumference in infants (boys) (survey in 2010)(cm)

Age in days/months/years	Boys						
	Percentile						
	3	10	25	50 Median	75	90	97
At birth	30.5	31.5	32.5	33.5	34.5	35.0	36.0
30 days	33.8	34.7	35.7	36.7	37.6	38.3	39.1
0 year							
1-<2 months	35.1	36.1	37.0	38.0	38.9	39.6	40.4
2-3	37.1	38.1	39.0	39.9	40.9	41.6	42.4
3-4	38.6	39.5	40.4	41.4	42.2	43.0	43.7
4-5	39.7	40.6	41.4	42.3	43.2	44.0	44.7
5-6	40.4	41.3	42.1	43.0	43.9	44.7	45.4
6-7	41.0	41.9	42.7	43.6	44.5	45.2	45.9
7-8	41.6	42.4	43.3	44.2	45.0	45.8	46.5
8-9	42.1	42.9	43.8	44.6	45.5	46.3	47.0
9-10	42.5	43.4	44.2	45.1	46.0	46.7	47.5
10-11	42.9	43.7	44.6	45.5	46.4	47.2	47.9
11-12	43.2	44.1	44.9	45.9	46.8	47.5	48.3
1 year							
0-<1 month	43.5	44.4	45.3	46.2	47.1	47.9	48.7
1-2	43.8	44.7	45.6	46.5	47.4	48.2	49.0
2-3	44.1	45.0	45.8	46.8	47.7	48.5	49.3
3-4	44.3	45.2	46.1	47.0	48.0	48.8	49.6
4-5	44.5	45.4	46.3	47.2	48.2	49.0	49.9
5-6	44.7	45.6	46.5	47.4	48.4	49.2	50.1
6-7	44.9	45.8	46.6	47.6	48.6	49.4	50.3
7-8	45.0	45.9	46.8	47.8	48.7	49.6	50.5
8-9	45.2	46.1	46.9	47.9	48.9	49.8	50.6
9-10	45.3	46.2	47.1	48.1	49.0	49.9	50.8
10-11	45.4	46.3	47.2	48.2	49.2	50.0	50.9
11-12	45.5	46.4	47.3	48.3	49.3	50.2	51.1
2 years							
0-<6 months	45.9	46.8	47.7	48.7	49.7	50.6	51.5
6-12	46.5	47.4	48.3	49.2	50.2	51.1	52.0
3 years							
0-<6 months	47.0	47.9	48.7	49.7	50.7	51.6	52.5
6-12	47.4	48.3	49.1	50.1	51.1	52.0	52.9
4 years							
0-<6 months	47.8	48.6	49.5	50.5	51.4	52.3	53.2
6-12	48.1	49.0	49.8	50.8	51.7	52.6	53.5
5 years							
0-<6 months	48.4	49.2	50.1	51.0	52.0	52.9	53.8
6-12	48.6	49.5	50.3	51.3	52.3	53.3	54.2
6 years							
0-<6 months	48.8	49.7	50.6	51.6	52.7	53.7	54.7

Head circumference growth level (by age, and gender) Percentile curves of head circumference in infants (girls) (survey in 2010)(cm)

Age in days/months/years	Girls						
	Percentile						
	3	10	25	50 Median	75	90	97
At birth	30.5	31.2	32.0	33.0	34.0	34.5	35.5
30 days	33.1	34.1	34.9	35.9	36.7	37.5	38.2
0 year							
1-<2 months	34.3	35.2	36.1	37.0	37.9	38.7	39.4
2-3	36.2	37.1	38.0	38.9	39.7	40.5	41.2
3-4	37.5	38.4	39.3	40.2	41.1	41.8	42.5
4-5	38.5	39.4	40.3	41.2	42.0	42.7	43.4
5-6	39.3	40.1	41.0	41.9	42.7	43.4	44.1
6-7	39.9	40.7	41.6	42.4	43.3	44.0	44.7
7-8	40.4	41.3	42.1	43.0	43.8	44.5	45.2
8-9	40.9	41.8	42.6	43.5	44.3	45.0	45.7
9-10	41.4	42.2	43.1	43.9	44.8	45.5	46.2
10-11	41.7	42.6	43.5	44.3	45.2	45.9	46.6
11-12	42.1	43.0	43.8	44.7	45.6	46.3	47.0
1 year							
0-<1 month	42.4	43.3	44.2	45.1	45.9	46.7	47.4
1-2	42.7	43.6	44.5	45.4	46.2	47.0	47.7
2-3	43.0	43.9	44.7	45.6	46.5	47.3	48.0
3-4	43.2	44.1	45.0	45.9	46.8	47.6	48.3
4-5	43.4	44.3	45.2	46.1	47.0	47.8	48.6
5-6	43.6	44.5	45.4	46.3	47.2	48.0	48.8
6-7	43.8	44.7	45.5	46.5	47.4	48.2	49.0
7-8	44.0	44.8	45.7	46.6	47.6	48.4	49.1
8-9	44.1	45.0	45.8	46.8	47.7	48.5	49.3
9-10	44.3	45.1	46.0	46.9	47.8	48.7	49.5
10-11	44.4	45.2	46.1	47.0	48.0	48.8	49.6
11-12	44.5	45.4	46.2	47.2	48.1	48.9	49.7
2 years							
0-<6 months	44.9	45.7	46.6	47.5	48.5	49.3	50.2
6-12	45.5	46.3	47.2	48.2	49.1	50.0	50.8
3 years							
0-<6 months	46.0	46.9	47.7	48.7	49.7	50.5	51.4
6-12	46.5	47.4	48.2	49.2	50.2	51.0	51.9
4 years							
0-<6 months	47.0	47.8	48.7	49.6	50.6	51.5	52.3
6-12	47.4	48.2	49.1	50.0	51.0	51.9	52.7
5 years							
0-<6 months	47.7	48.6	49.4	50.4	51.4	52.2	53.1
6-12	48.1	48.9	49.7	50.7	51.6	52.5	53.4
6 years							
0-<6 months	48.3	49.1	50.0	50.9	51.9	52.8	53.7

7.Reference materials for this disease

Database on Health and Labour Scientific Research

<https://mhlw-grants.niph.go.jp/>

Online Mendelian Inheritance in Man® (OMIM®)

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

Database summarizing information on genetic diseases and their causal genes, as well as mutations

Genetic and rare diseases information center (GARD)

<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/65/galloway-mowat-syndrome>

National Institutes of Health (NIH)-based provision of information on rare diseases and genetic diseases

Galloway WH, Mowat AP.

Congenital microcephaly with hiatus hernia and nephrotic syndrome in two sibs. J Med Genet; 5(4):319-321, 1968. PMID: 5713646 The world's first case report of Galloway-Mowat syndrome (brother-sister case)

Keith J, Fabian VA, Walsh P, Sinniah R, Robitaille Y. Neuropathological homology in true Galloway-Mowat syndrome.

J Child Neurol ;26(4):510-517, 2011.PMID: 21233460 Consideration of nervous symptoms in 40 reported cases of Galloway-Mowat syndrome

Hiroyasu Tsukaguchi Special issue, Japanese Journal of Clinical Medicine, Renal Syndrome (volume

1):

Galloway-Mowat syndrome (brain and glomerular dysplasia) pages 411-419, 2012 Nippon Rinsho
Consideration mainly of kidney damage

Physical growth survey of infants and young children

<http://www.mhlw.go.jp/toukei/list/73-22.html>

Growth curves (percentile curves) of head circumference in infants were prepared based on the results of the 2010 physical growth survey of infants and young children, and the survey results are posted on the Ministry of Health, Labour and Welfare's website.

This leaflet was prepared by funding from the research group on Establishment of a clinical and research system for rare / intractable pediatric renal diseases (H29-nanchitou(nan)-ippan-039) supported by a Health Labour Sciences Research Grant (Research on Intractable Diseases Policy). Please note that the information in this leaflet may be changed or updated. Please also note that we are not responsible for any information in this document or any problems arising from the content included in this leaflet.

Committee of Measures for Pediatric CKD

Chairperson Kenji Ishikura

Division of Nephrology and Rheumatology, National Center for Child Health and Development

Vice-chairperson Yoshimitsu Gotoh

Department of Pediatrics, Japanese Red Cross Nagoya Daini Hospital

Vice-chairperson Yuko Hamasaki

Department of Pediatric Nephrology, Faculty of Medicine, Toho University

Naoya Fujita

Department of Pediatric Nephrology, Aichi Children's Health & Medical Center

Osamu Uemura

Ichinomiya Medical Treatment & Habilitation Center

Takayuki Miyai

Department of Pediatrics, Okayama University Hospital

Hiroshi Kaito

Kobe University Graduate School of Medicine

Mai Sato

Division of Nephrology and Rheumatology, National Center for Child Health and Development

Katsuyoshi Kanemoto

National Hospital Organization Chiba-East Hospital

Ryoko Harada

Department of Nephrology, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center

Takeshi Yanagihara

Department of Pediatrics, Nippon Medical School Musashi Kosugi Hospital

Ken Hatae

Department of Pediatrics, Japan Red Cross Fukuoka Hospital

(Sites listed in the order of the Japanese syllabary)

diseases

Galloway-Mowat Syndrome Study Group

Principal Investigator Kenji Ishikura

Division of Nephrology and Rheumatology, National Center for Child Health and Development

Co-investigator Osamu Uemura

Director, Ichinomiya Medical Treatment & Habilitation Center

Research collaborator Mai Sato

Division of Nephrology and Rheumatology, National Center for Child Health and Development

Research collaborator Katsuaki Kasahara

Assistant Department Head, Department of Pediatric Nephrology, Japanese Red Cross Nagoya Daini Hospital

(Sites listed in the order of the Japanese syllabary)



[HOME](#)

copyright (C)



Research project on intractable diseases

Intractable diseases in the kidney area of children

Conservative management of CKD

List of diseases

Congenital anomalies of the kidney and urinary tract

TOP > List of diseases > Congenital anomalies of the kidney and urinary tract

What is CAKUT?



Conditions of CAKUT



Commonly reported CAKUT symptoms



Treatment of CAKUT



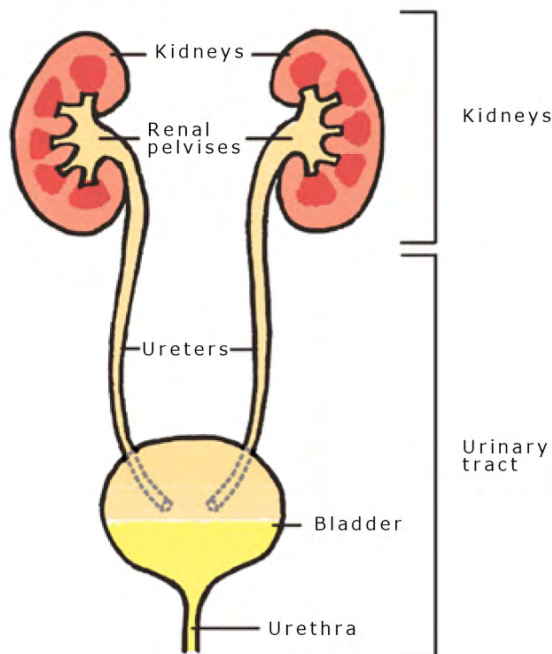
Q&A



Medical expenses subsidy program



Glossary

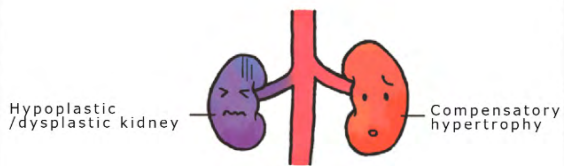


Introduction

Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract (CAKUT) are a cause of disease in the “kidney” and “urinary tract,” which is the path urine travels through (e.g., renal pelvis, ureter, bladder, and urethra). In many cases the cause of disease is that the shape and function of the kidney or the urinary tract were not properly formed during the development process of each human organ in the mother’s womb.

What type of disease does your child have?

CAKUT includes various diseases. Here are some examples



Hypoplastic kidney

One kidney is smaller than usual and has poor function.

Dysplastic kidney

Structures of the kidney do not function well.

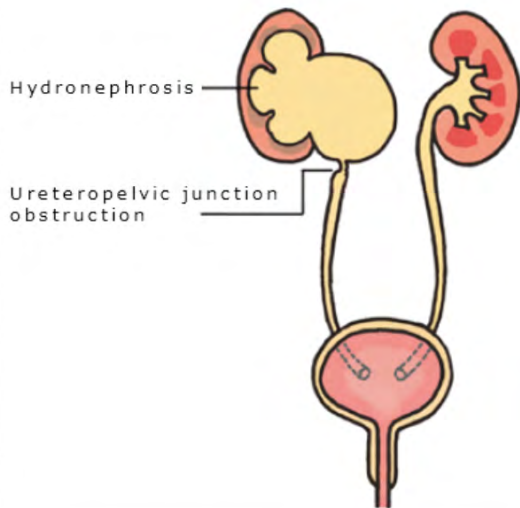
If only one kidney is hypoplastic/dysplastic, the kidney on the other side tends to enlarge (compensatory hypertrophy).

Multicystic dysplastic kidney

Water balloon-like pool of fluid (cysts) is formed in part of or the entire kidney and the kidney has no function.

Renal scarring

Part of the kidney that had been damaged by bacterial infections, etc. has recovered with scarring.

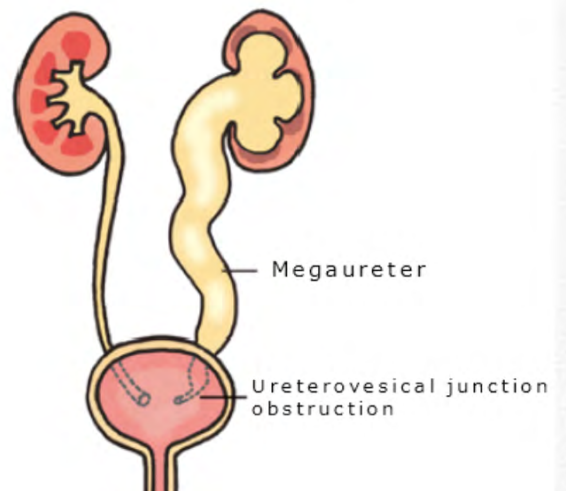


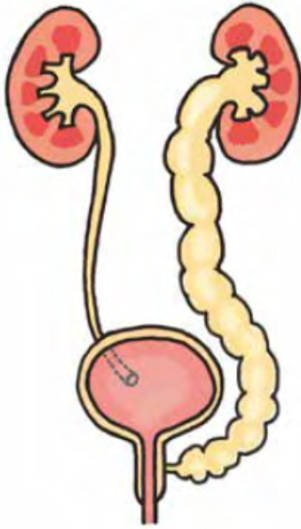
Congenital hydronephrosis

The part where the renal pelvis is connected to the ureter is narrowed, resulting in poor urine flow and a swollen renal pelvis.

Megaureter

The part where the ureter is connected to the bladder is narrowed, resulting in poor urine flow and an enlarged ureter.



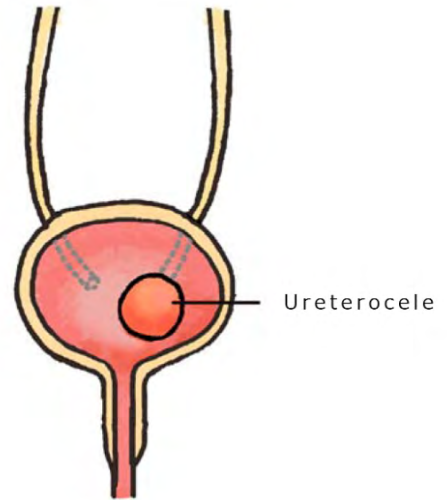


Ectopic ureter opening

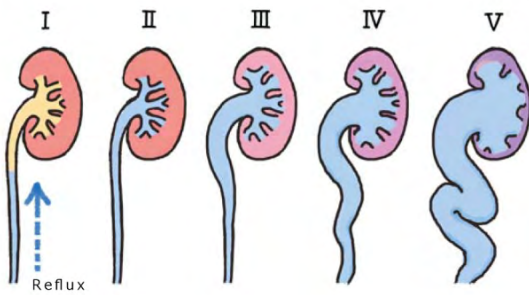
A ureter, a tube from the kidney, does not connect properly to the bladder.

Ureterocele

The portion of the ureter connected to the bladder swells up like a lump inside the bladder, resulting in poor urine flow.



Classification of vesicoureteral reflux (VUR)



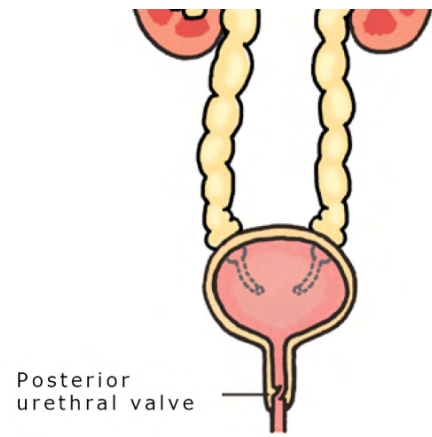
Vesicoureteral reflux

Urine in the bladder flows backward into the ureters/kidneys. (Usually such reflux does not occur.) Reflux is classified into five grades depending on the severity.



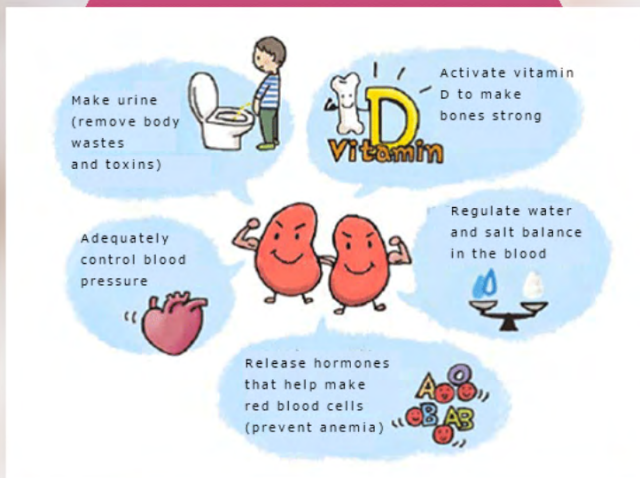
Posterior urethral valves

Narrowing of the urethra, which makes it difficult to pass urine.

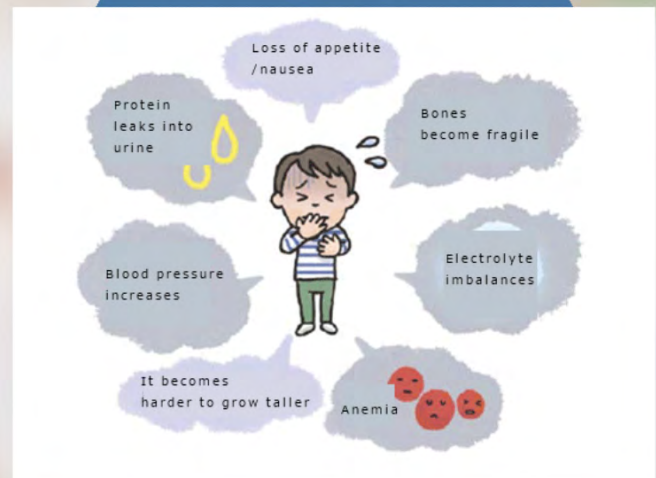


Functions of the kidney

The kidney has various functions.



What symptoms appear when the kidney is impaired?

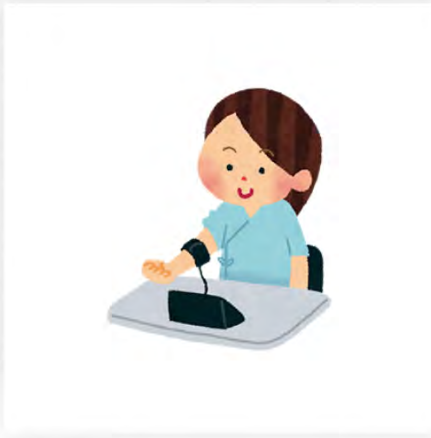


*One of the characteristics of children with hypoplastic/dysplastic kidneys is that they have an inherently high urine output compared to other children.

Treatment

1. Drug therapy

If hypertension or urine protein persists for a long time, kidney function may be impaired. The purpose of drug therapy is to delay the progression to end-stage kidney disease for as long as possible by managing hypertension/urine protein. For children with CAKUT associated with hypertension, treatment to lower the blood pressure is performed using mainly inhibitors of the renin-angiotensin system. These drugs are considered to be able to reduce protein urine and protect the kidneys, in addition to lowering blood pressure.

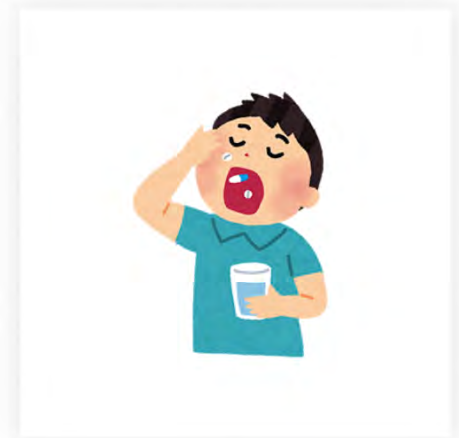


a) Blood pressure management

Keeping blood pressure at an appropriate level may also prevent kidney function from being impaired in children with hypoplastic/dysplastic kidneys. If blood pressure is high, drug therapy will be used to lower the blood pressure to the level of the age/body size of the child. Blood pressure-lowering drugs include inhibitors of the renin-angiotensin system and calcium receptor antagonists

b) Effect to reduce urine protein Effect to protect the kidney

If urine protein is detected, reducing urine protein may prevent kidney function from being impaired. In a study conducted in Japanese children with impaired kidneys (children with CAKUT accounted for 62%), urine protein was a risk factor for impairment of kidney function.



Both inhibitors of the renin-angiotensin system and calcium receptor antagonists can rapidly deteriorate kidney function during dehydration. In the case of children, especially infants, at risk of dehydration due to unsteady oral intake, it may become necessary to take measures, such as ceasing the medicine, when dehydration is likely to occur (e.g. unable to drink water/vomiting/diarrhea). Please consult your child's doctor.

Supplementing fluid/salt may slow deterioration of kidney function and promote growth in children with CAKUT who have a high urine output (especially those with hypoplastic/dysplastic kidneys). A large amount of fluid/salt is lost through urine in children with CAKUT with a high urine output. Especially in children with hypoplastic/dysplastic kidneys, a high urine output may persist after kidney function is impaired, leading to dehydration. Since keeping an adequate amount of fluid and salt is necessary for muscle growth, lack of fluid/salt can cause growth disorder.



A lack of salt is possible even if decreased sodium (hyponatremia) was not detected in a blood test. Supplementing salt and fluid is therefore needed if there has been weight loss or a blood test result showing a lack of fluid. Breast milk and regular milk contain very little salt. Therefore if a lack of salt is found in infants, Meiji low-potassium/medium-phosphorus formula (standard concentration 15%, Na 27 mEq/L; brand name, Meiji 8806H) may be used as a formula with a high salt content for the purpose of supplementing salt. This milk is characterized by a high salt content and a low level of potassium compared to regular milk. As children who have had chronic renal disease since infancy may have a poor appetite, fluid/salt replacement using tube feeding, etc. may become necessary.

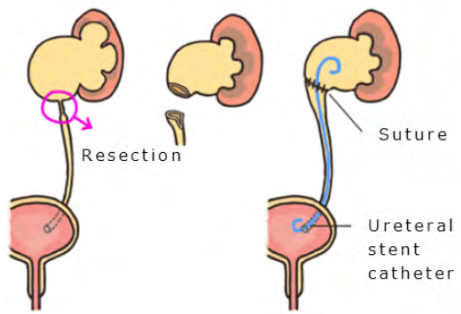
3. Nutrition therapy

It is important that children with CAKUT have adequate nutrition similar to other children. Although it depends on the physical body size, etc., the “Dietary Reference Intakes for Japanese 2015” is recommended as an index.

Estimated Requirement	Energy (kcal/day)	
	Boys	Girls
0-5 months	550	500
6-8 months	650	600
9-11 months	700	650
1-2 years	950	900
3-5 years	1300	1250
6-7 years	1550	1450
8-9 years	1850	1700
10-11 years	2250	2100
12-14 years	2600	2400
15-17 years	2850	2300
18-29 years	2650	1950

4. Surgical treatment

Common clinical conditions among patients with CAKUT are: an area in the urinary tract where urine flow is poor; the urinary tract is not connected appropriately; and urine reflux, which usually does not occur. Surgical treatment is performed to fix these problems.

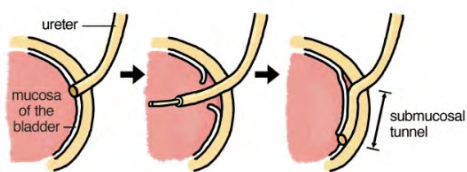


a) Pyeloplasty

This is the treatment for congenital hydronephrosis. The narrow area where the renal pelvis joins the ureter is removed and the renal pelvis and ureter are stitched together. The ureteral stent catheter is left in place until swelling or edema at suture site resolves.

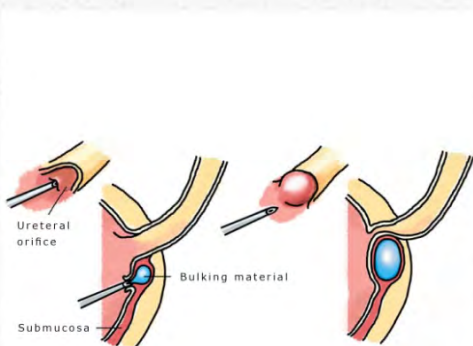
b) Antireflux surgery

This is the treatment for vesicoureteral reflux.



b-1) Ureteroneocystostomy

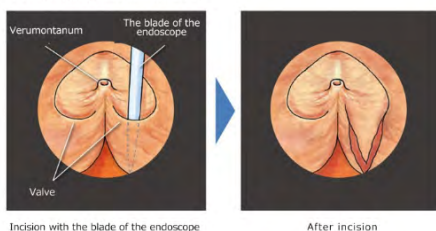
The ureter and bladder are stitched together anew by creating a submucosal tunnel so that urine reflux from the bladder to the ureters does not occur. A similar surgical procedure of stitching is performed also for megaureter, ectopic ureter opening, and ureterocele. For megaureter, stitching is done after the narrowed part where the ureter is connected to the bladder is removed and for ureterocele, after the lump is removed.



b-2) Endoscopic injection therapy

While examining inside the bladder with an endoscope, a bulking material called Deflux is injected into the region near the ureteral orifice so that urine reflux from the bladder to the ureters does not occur.

c) Transurethral incision of urethral valves (ureterocele)



c) Transurethral incision of urethral valves (ureterocele)

This is the treatment for posterior urethral valve and ureterocele. A thin endoscope is inserted through the urethra and the valve or ureterocele is cut open with a surgical knife attached to the tip of the endoscope to make urine flow easier.



Q.

Can children with CAKUT receive vaccinations?

A.

Children with CAKUT are prone to infections, which may become serious, and vaccinations are therefore highly recommended. It is considered desirable to receive vaccinations, with inactivated or live vaccine, following exactly the same schedule as healthy children.



Q.

How long should medication be taken?

A.

When oral medication is started, it needs to be continued in principle. However, the required oral medication and duration will be greatly different depending on how severely the kidney function is impaired, dietary status, and whether renal replacement therapy (dialysis, transplantation) has been started.



Q.

1. Is it ok to be physically active?

A.

Since it is not clear whether physical restrictions can protect patients from further impairing their kidney function, restriction of physical activities is not recommended.



Q.

Are there any foods that should not be eaten?

A.

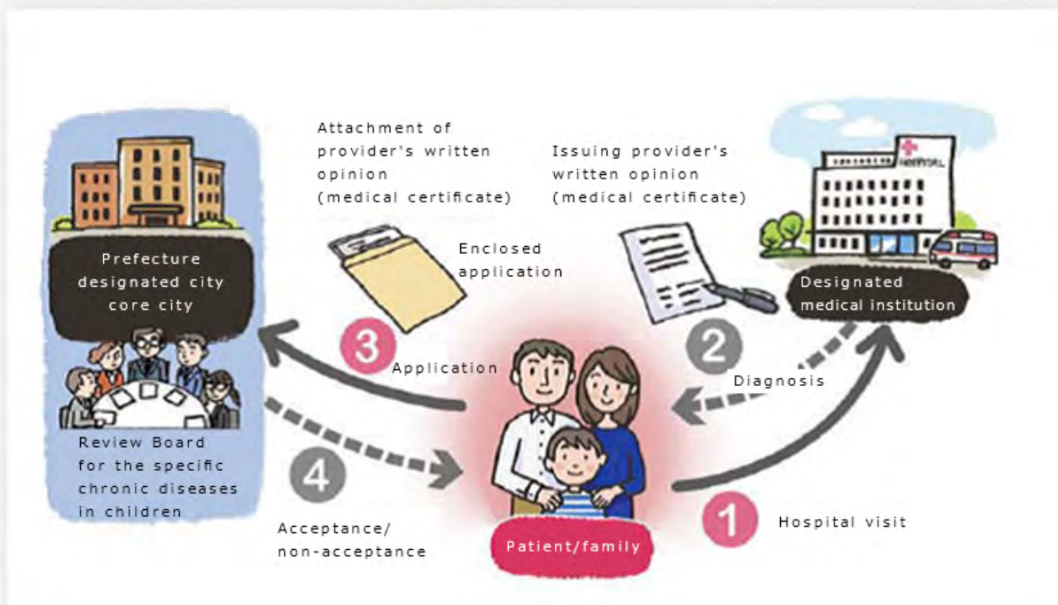
Since it is not clear whether protein restrictions can protect

However, the long-term influence of intense sports club activities on the kidney is not clear and for patients with hypertension or cardiac failure as a complication, restriction of physical activities based on their disease conditions is necessary. On the other hand, restriction of physical activities may cause mental stress and lower quality of life, and excessive restriction of physical activities may lead to serious side effects such as broken bones. These matters need to be considered comprehensively under present circumstances.

patients from further impairing their kidney function, restriction of protein is not recommended considering their physical growth. If accompanied by hypertension, restriction of salt may lower the blood pressure and protect kidney function from further impairment. However, salt should not be restricted in children who have a high urine output and who are more likely to lose salt. Moreover, dietary restriction may become necessary depending on how severely the kidney function is impaired. When end-stage renal failure is reached, restriction of electrolytes (potassium, phosphorus, etc.) may become necessary depending on the results of blood tests.

Medical expenses subsidy program

The medical expenses subsidy program is available for “Specific Chronic Diseases in Children.” Some of the CAKUT diseases fall under “Specific Chronic Diseases in Children.” Therefore, if you are diagnosed with CAKUT, check with your doctor whether your disease falls under “Specific Chronic Diseases in Children.” Cases where kidney function is impaired are often included in “Specific Chronic Diseases in Children.” If your disease falls under “Specific Chronic Diseases in Children,” and you go through a prescribed procedure, you will be eligible for a medical expenses subsidy.



Application procedures for a medical expenses subsidy for “Specific Chronic Diseases in Children”

The application for a medical expenses subsidy for specific chronic diseases in children is shown below

1. Visit a designated medical institution.
2. After being seen at the designated medical institution, ask the doctor to personally deliver the medical provider's written opinion regarding specific chronic diseases in children.

3. After attaching the personally delivered medical provider's written opinion described in item 2, submit the medical expenses subsidy application to your prefecture/designated city/core city. For information regarding documents (medical care recipient certificate application form) for application, please contact your prefecture/designated city/core city.
4. Your application will be reviewed by the Review Board for the specific chronic diseases in children.
5. You will receive notification of acceptance or non-acceptance from your prefecture/designated city/core city.

※In principle, a medical care recipient certificate is valid for 1 year. Please apply for a certificate every year if you want to continue receiving benefits.

Glossary

Chronic Kidney Disease (CKD)

CKD can be classified into stages as shown in the Table below depending on how severely the kidney function is impaired. The ability of the kidneys to filter out waste (estimated GFR rate) can be calculated from the creatinine level on a blood test and the stages are classified using the calculated values.

End-stage kidney disease

End-stage kidney disease is a condition where kidney function has been impaired and dialysis or kidney transplantation is necessary. The CKD stage is 5.

Renal replacement therapy means dialysis (hemodialysis, peritoneal dialysis) and kidney transplantation. Renal replacement therapy becomes necessary when CKD reaches stage 5.

CKD Stage	Severity description	Estimated GFR (mL/min/1.73 m ²)	Kidney function	Treatment
1	Kidney damage Normal or increased GFR	≥ 90	75-100%	Diagnosis of CKD and start of treatment Treatment of complications Treatment to delay CKD progression
2	Kidney damage Slight reduction in GFR	60-89	50-75%	Assessment of progression of kidney damage in addition to the above
3	Modest reduction in GFR	30-59	25-50%	Detect and treat renal failure complications in addition to the above
4	Severe reduction in GFR	15-29	12.5-25%	Preparation of dialysis/transplantation in addition to the above
5	End-stage kidney disease	< 15	< 12.5%	Introduction of dialysis or transplantation (depending on symptoms)



HOME

copyright (C)

