

施設コード：《差込》

## 2023年度小児腎領域の希少・難治性腎疾患に関する全国調査

施設名・科名	《差込》		
担当医師名*	《差込》	(訂正欄)	
連絡先 e-mail アドレス*	《差込》	(訂正欄)	
ご記入日	2024 年 月 日		

※前回ご記入いただいたご担当の医師名およびアドレスを表示しております。  
変更または誤記がございましたら訂正欄にご記入ください。

■下記の小児腎領域の難病につきまして、2023年の診療状況を記入ください。

疾患名	2022年度 調査までにご報告頂いた 症例数	2023年度の新規診療症例数 (概数)
ギャロウェイ・モフト症候群	《差込》 人	<input type="checkbox"/> 0人 <input type="checkbox"/> 1人 <input type="checkbox"/> 2-5人 <input type="checkbox"/> それ以上
エプスタイン症候群	《差込》 人	<input type="checkbox"/> 0人 <input type="checkbox"/> 1人 <input type="checkbox"/> 2-5人 <input type="checkbox"/> それ以上
ネイルパテラ症候群/LMX1B関連腎症	《差込》 人	<input type="checkbox"/> 0人 <input type="checkbox"/> 1人 <input type="checkbox"/> 2-5人 <input type="checkbox"/> それ以上
ネフロン癆	《差込》 人	<input type="checkbox"/> 0人 <input type="checkbox"/> 1人 <input type="checkbox"/> 2-5人 <input type="checkbox"/> それ以上
バーター症候群・ギッテルマン症候群	《差込》 人	<input type="checkbox"/> 0人 <input type="checkbox"/> 1人 <input type="checkbox"/> 2-5人 <input type="checkbox"/> それ以上
ロウ (Lowe) 症候群	《差込》 人	<input type="checkbox"/> 0人 <input type="checkbox"/> 1人 <input type="checkbox"/> 2-5人 <input type="checkbox"/> それ以上
先天性ネフローゼ症候群	《差込》 人	<input type="checkbox"/> 0人 <input type="checkbox"/> 1人 <input type="checkbox"/> 2-5人 <input type="checkbox"/> それ以上
乳児ネフローゼ症候群	《差込》 人	<input type="checkbox"/> 0人 <input type="checkbox"/> 1人 <input type="checkbox"/> 2-5人 <input type="checkbox"/> それ以上
WT1腎症	《差込》 人	<input type="checkbox"/> 0人 <input type="checkbox"/> 1人 <input type="checkbox"/> 2-5人 <input type="checkbox"/> それ以上
鰓耳腎 (BOR) 症候群	《差込》 人	<input type="checkbox"/> 0人 <input type="checkbox"/> 1人 <input type="checkbox"/> 2-5人 <input type="checkbox"/> それ以上
常染色体優性 (顕性) 尿細管間質性腎疾患 (ADTKD) およびHNF1β 関連疾患	--	--
慢性尿細管間質性腎炎	--	--

各疾患の診断基準は別紙をご参照ください。

本年度は施設調査としての概要把握のみとしております。

次年度以降の調査のために、本年診療された症例を継続把握可能な状態にさせていただきますよう  
よろしくお願いいたします

■「常染色体優性（顕性）尿細管間質性腎炎およびHNF1β 関連疾患」につきまして

貴施設で過去10年間に診断された患者数（診断時18歳未満）をご記入ください。

疾患名		確定症例数	疑い症例数
常染色体優性（顕性） 尿細管間質性腎疾患 （ADTKD）	<i>UMOD</i>	人	人
	<i>MUC1</i>	人	
	<i>REN</i>	人	
	<i>SEC61A1</i>	人	
	<i>DNAJB11</i>	人	
	その他（            ）	人	
HNF1β 関連疾患（腎症状を有する患者）		人	人

ADTKD の臨床的特徴

- 常染色体顕性遺伝
- 進行性の腎機能障害
- 尿所見が乏しい（正常か軽度の蛋白尿）
- 病初期に重度の高血圧を認めない
- 薬剤性尿細管間質性腎炎は否定的
- 腎臓の大きさは正常または小さい
- 小児期の夜尿または尿失禁

ADTKD の病理所見

- 間質の線維化
- 尿細管の萎縮
- 尿細管基底膜の肥厚や層状化
- 尿細管拡張（微小嚢胞）
- 免疫蛍光抗体法で補体および免疫グロブリンの沈着を認めない

■「慢性尿細管間質性腎炎」につきまして

貴施設で過去 10 年間に診断された患者数（診断時 18 歳未満）をご記入ください。

疾患名		腎生検あり	腎生検なし
慢性尿細管間質性腎炎	TINU 症候群	人	人
	サルコイドーシス	人	人
	その他の原因（ ）	人	人
	その他の原因（ ）	人	人
	その他の原因（ ）	人	人
	その他の原因（ ）	人	人
	自由記載		

下記いずれかに当てはまる症例は除きます。

- ・急性間質性尿細管腎炎（薬剤性、感染症）後の後遺障害としての CKD
- ・カルシニューリン阻害薬腎症

TINU 症候群の診断（参考）

間質性腎炎とぶどう膜炎の両方の存在により診断

間質性腎炎：

腎病理で証明されたもの

または

尿検査所見の異常もしくは血清クレアチニン値が上昇し、かつ尿中  $\beta 2$  ミクログロブリン上昇

ぶどう膜炎：

1. 前房に細胞を認める

2. 硝子体炎、脈絡膜炎や網膜血管の変化があったとしても、前部ぶどう膜炎も確認

■下記の難病診療ガイドラインについてお伺いいたします。

ガイドライン名	Q1.知っていますか？	Q2.知っている場合、使用されていますか？	Q3.使用されている場合、使いやすいですか？	Q4.ガイドラインに対するご要望・お気づきの点がございましたら、ご教示いただけますと幸いです。
小児IgA腎症診療ガイドライン2020	<input type="checkbox"/> はい ⇨ <input type="checkbox"/> いいえ	<input type="checkbox"/> はい ⇨ <input type="checkbox"/> いいえ	<input type="checkbox"/> とても使いやすい <input type="checkbox"/> 比較的使いやすい <input type="checkbox"/> 普通 <input type="checkbox"/> 比較的使いにくい <input type="checkbox"/> とても使いにくい	
小児特発性ネフローゼ症候群診療ガイドライン2020	<input type="checkbox"/> はい ⇨ <input type="checkbox"/> いいえ	<input type="checkbox"/> はい ⇨ <input type="checkbox"/> いいえ	<input type="checkbox"/> とても使いやすい <input type="checkbox"/> 比較的使いやすい <input type="checkbox"/> 普通 <input type="checkbox"/> 比較的使いにくい <input type="checkbox"/> とても使いにくい	
小児特発性ネフローゼ症候群診療ガイドライン2020「補遺」	<input type="checkbox"/> はい ⇨ <input type="checkbox"/> いいえ	<input type="checkbox"/> はい ⇨ <input type="checkbox"/> いいえ	<input type="checkbox"/> とても使いやすい <input type="checkbox"/> 比較的使いやすい <input type="checkbox"/> 普通 <input type="checkbox"/> 比較的使いにくい <input type="checkbox"/> とても使いにくい	
エビデンスに基づくCKD診療ガイドライン2023	<input type="checkbox"/> はい ⇨ <input type="checkbox"/> いいえ	<input type="checkbox"/> はい ⇨ <input type="checkbox"/> いいえ	<input type="checkbox"/> とても使いやすい <input type="checkbox"/> 比較的使いやすい <input type="checkbox"/> 普通 <input type="checkbox"/> 比較的使いにくい <input type="checkbox"/> とても使いにくい	
小児IgA血管炎診療ガイドライン2023	<input type="checkbox"/> はい ⇨ <input type="checkbox"/> いいえ	<input type="checkbox"/> はい ⇨ <input type="checkbox"/> いいえ	<input type="checkbox"/> とても使いやすい <input type="checkbox"/> 比較的使いやすい <input type="checkbox"/> 普通 <input type="checkbox"/> 比較的使いにくい <input type="checkbox"/> とても使いにくい	

■ご協力ありがとうございました。