

尿細管障害および腎糸球体性クル病

北海道大学医学部小児科 松浦 信夫
藤田 仁子

「小児カルシウム代謝異常の実態に関する研究班」で行った全国実態調査の内、腎糸球体性および尿細管障害に伴ったクル病の集計を行った。症例は全部で78例であった。集計中、尿細管障害の(d)その他の25例中14例は尿素、窒素、クレアチニンの上昇を認め、また一方腎糸球体性クル病15例の多くは腎形成不全、VURなど慢性腎不全と共に尿細管障害が加わっている症例であった。故に(5)を尿細管・腎糸球体性クル病として分析した。各疾患の症例数を表1に示した。

(1) 尿細管障害

(a) Fanconi 症候群

症例：男4例，女5例で，内2例は糖原病I型，他の1例はTyrosinosisに合併した二次性Fanconi症候群であった。Cystinosisを合併した症例はなかった。

診断時年齢：8.5±7.0歳（1歳1ヶ月～20歳）であった。

発見時の主訴：低身長（-3.22±1.4SD），蛋白尿，糖尿，下肢の変形，歩行異常などを主訴に受診している。

発見時の生化学所見：多く低K血症，高Cl血症を認め，血液ガス分析の平均値はpH7.303±0.09，HCO₃⁻16.5±4.6，BE-8±4.6と代謝性アシドーシスの所見を認めた。4例に2.5mg/dl以下の低磷血症を認めた。糖尿，蛋白尿，アミノ酸尿は測定されている大多数に認められた。NaHCO₃負荷試験は4例に行われ，その閾値は各々17，20，20，18mEq/Lと低下していた。

クル病：記載のあった7例中7例にクル病を認めた。

治療：全例NaHCO₃，stohl液によるアルカリ療法，phosphate BufferおよびVD₂または1α(OH)D₃（0.01～0.2r/kg）の治療を受け，生化学所見は改善している。しかし最終身長は疾患の性質上，発見時に比較して-SDは大きくなっていた。

(b) Lowe 症候群

症例：男17，女2例の合計19例であった。

診断時年齢：1.2±3.0（2ヶ月～11歳10ヶ月）歳で19例中12例は1歳未満に診断されている。

発見時の主訴：白内症10例，精神運動遅滞6例と多く，この他にいれん，クル病，蛋白尿，糖尿などを主訴に受診している。

発見時の生化学所見：発見時の身長は-3.16±1.9S.D.と低身長がみられた。17例中5例に低K血症，7例に高Cl血症を認め，ガス分析の平均値はpH7.339±0.091，HCO₃⁻17.6±5.6，BE-7.4±5.2mEq/Lと代謝性アシドーシスを認めた。記載のあった16例全例にアミノ酸尿，蛋白尿を，9例に糖尿が認められた。

クル病：18例中13例にクル病を認め、1例に骨粗鬆症、1例に頭蓋瘍、3例にはクル病がみられなかった。

治療：VD, NaHCO_3 , Stohl 液, phosphato Buffer が用いられている。VD₂ は1,500~3万 U/day, $1\alpha\text{-D}_3$ は0.01~0.03 $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{day}$ で1例に8~10 $\mu\text{g}/\text{day}$ の大量が使用された。検査成績は大多数改善されているが、3例は死亡、また身長の一S.D.は大きくなっている。

(c) 腎尿細管性アシドーシス

症例：男4例、女7例、合計11例であった。

診断時年齢：平均 3.4 ± 3.2 (2ヶ月~9歳10ヶ月) 歳であった。

発見時の主訴：幼児期では体重増加不良、哺乳力微弱、嘔吐などで年長時では低K血症に伴う周期性四肢マヒ、歩行障害、多飲、多尿などであった。

発見時の生化学所見：身長 -2.0 ± 1.8 S.D. である。10例中9例に高Cl血症、7例に低K血症を認め、pH 7.299 ± 0.006 , HCO_3^- 13.7 ± 4.56 , BE -11.5 ± 4.6 で著しいアシドーシスを認めた。酸排泄試験で尿pHの低下が悪く、 NaHCO_3 負荷を行った3例では HCO_3^- の閾値は21 mEq/L 以上で遠位型と考えられた。

クル病：記載のあった9例中2例にのみクル病を認めた。また2例に腎石灰化を認めた。

治療：1例にのみVDが使用され、他は NaHCO_3 , Stohl 液などのアルカリ療法が行われている。生化学所見は改善し、身長 catch up growth がみられ、一S.D. は小さくなっている。

(d) その他：男6例、女4例の計10例である。充分記載されている症例が少ないが、多く0~3歳に下肢の変型、歩行障害などで発見され、VD, $1\alpha\text{-D}_3$ で治療されている。1例は原発性低Mg血症と考えられる。

(2) 腎糸球体、尿細管障害によるクル病

症例：男12例、女17例、合計29例である。

診断時年齢： 7.0 ± 4.7 (24日~14歳) 歳である。原疾患は(i)先天性腎形成不全または奇型、12例、(ii) VUR を伴った慢性腎盂腎炎、2例、(iii) 紫斑病性および糸球体性腎炎によるもの各2例、(iv) Zellewega Syndrome 2例、(v) その他9例である。

発見時の主訴：発育不全、体重増加不良、下肢変型、テタニーなど慢性腎不全、低Ca血症によるものが多く、他に慢性腎不全の経過観察中に発見された4例がみられた。

発見時の生化学所見：身長は -2.96 ± 1.47 S.D. で低身長を認めた。多く低Ca血症、acidosis を認め、BUN、クレアチニン正常例は3例のみであった。多く蛋白尿、糖尿を認め糸球体、尿細管共に障害されていることが示唆される。

クル病：異常なし、記載なしが6例、これ以外クル病を認めた。

(b) 治療：VD 1600~3万単位/day, $1\alpha\text{-D}_3$ 0.5~4 r/day (0.02~0.17 r/kg/day) の治療および NaHCO_3 , $\text{Al}(\text{OH})_2$, Calcium lactate, phosphate Buffer などで治療されている。クル病所見、生化学所見は改善されているが、身長の一S.D. は不変であった。6例は死亡し、2例は透析が開始されている。

③ まとめ

尿細管性アシドーシス以外の糸球体，尿細管障害では高率にクル病を合併する。VD，アルカリ療法などで治療し，生化学所見の改善はみられるが，身長に対しては改善は少ない（最終身長の一S.D.は発見時より大きい）。RTAはクル病の合併は少なく，アルカリ療法で著明な Catch up growth がみられている。

ク ル 病

病 名	症例数	分析例
4. 尿細管障害	(例)	(例)
(a) Fanconi 症候群	9	9
(b) Lowe 症候群	18	18
(c) 腎尿細管性アシドーシス	11	11
(d) その他	25	11
5. 糸球体腎性クル病	15	29
		(腎糸球体，尿細管障害)
合 計	78	78

家族性低リン血症性ビタミンD抵抗性クル病

大阪大学医学部小児科 清野 佳紀

家族性低リン血症性ビタミンD抵抗性クル病（以下HVDRR）の全国アンケート調査を行った結果を報告する。尚，調査結果は本症と確認し得た74例の報告をもとにまとめた。

結 果

I. 家族歴に関する検討 ①両親の年齢，父 40.4 ± 7.5 年（以下すべて M I S. D.， $n=47$ ），母 37.4 ± 6.7 年（ $n=47$ ），②両親の身長 父 166.8 ± 7.5 cm（ $n=39$ ），母 150.9 ± 7.5 cm（ $n=38$ ），③家族内同一疾患の発生，Ⓐあり 6例（37.5%），Ⓑなし 10例（62.5%），④近親婚，Ⓐあり 8例（11.9%），Ⓑなし 59例（88.1%）

II. 臨床所見に関する検討 ①性別，男29例（39.2%），女45例（60.8%），②診断時年齢 3.4 ± 3.2 年（ $n=72$ ）

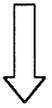
III. 骨年齢および骨年齢測定時年齢 4.5 ± 3.7 年（ $n=29$ ）および 5.1 ± 3.9 年（ $n=64$ ）

IV. 発見の動機 ①四肢の変形 37例（56.9%），②歩行異常 8例（12.3%），③小人症 5例（7.7%），④家族に本症がいたため 5例（7.7%），以下省略



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



「小児カルシウム代謝異常の実態に関する研究班」で行った全国実態調査の内、腎系球体性および尿細管障害に伴ったクル病の集計を行った。症例は全部で78例であった。集計中、尿細管障害の(d)その他の25例中14例は尿素、窒素、クレアチニンの上昇を認め、また一方腎系球体性クル病15例の多くは腎形成不全、VURなど慢性腎不全と共に尿細管障害が加わっている症例であった。故に(5)を尿細管・腎系球体性クル病として分析した。各疾患の症例数を表1に示した。