

# 超音波検査による Potter I 型嚢胞腎の出生前診断 1

## 小児腎疾患の長期管理における運動・食事・社会心理に関する研究 幼児検尿システムの確立とその意義について

松井 晶<sup>1)</sup>, 竹澤伸子<sup>1)</sup>, 高澤英人<sup>2)</sup>, 菅原恒一<sup>2)</sup>, 竹中恒久<sup>2)</sup>,  
松田健史<sup>3)</sup>

超音波検査により、Potter I型嚢胞腎の出生前診断を同胞2人に行った。第1子(症例1)は、妊娠36週の超音波検査で、胎児腎臓の著しい腫大(右腎前後径4.0cm・縦径9.6cm;左腎4.0cm・9.1cm)とエコーレベルの増強がみられ、また、胎児膀胱が全く描出されないことから、出生前に本症と診断された。出生後、臨床所見・剖検所見により、本症であることが確認された。第2子(症例2)は、妊娠30週からの反復超音波検査で、腎臓の腫大はなく、膀胱もよく描出され、本症は否定された。

Potter I 型嚢胞腎，常染色体性劣性遺伝，超音波検査，出生前診断

### 序 言

先に、超音波検査により、胎児期・新生児期・乳幼児期の腎臓・尿路を観察し、胎児期および出生後(0~6歳)の腎成長を検索した成績とともに、出生前・出生後に超音波検査により診断された先天性・遺伝性腎・尿路異常症例を報告した<sup>1),2)</sup>。今回、超音波検査により、Potter I型嚢胞腎の出生前診断を同胞2人について行ったので、その成績を報告する。

### 症例・方法

症例は、超音波検査により、出生前の妊娠36週にPotter I型嚢胞腎と診断された第1子(症例1)と、その約1年後、第2回妊娠30週に本症が否定された第2子(症例2)の2症例である。症例1は既に生れているが、症例2はまだ生れていない。超音波検査の装置はAloka SSD 650で、5.0MHzの探触子を用いて、胎児の腎臓と膀胱を描出し、フジFP-400Bに撮影した。

### 成 績

症例1. 第1子，女兒

母親は23歳、父親は34歳で、近親婚はない。妊娠36週初め、当院産婦人科の定期検診で、超音波検査により胎児両側腎臓の腫大を発見され、

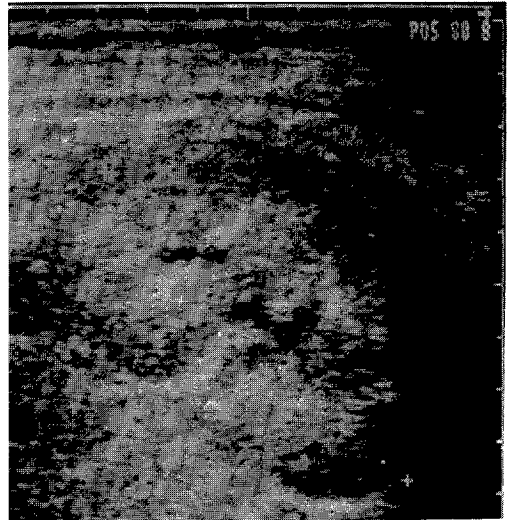


写真1 胎児腎臓の超音波像(妊娠36週)

伊勢崎市民病院小児科,<sup>1)</sup> 産婦人科,<sup>2)</sup> 富山医科薬科大学第1解剖<sup>3)</sup>  
Akira Matsui,<sup>1)</sup> Nobuko Takezawa,<sup>1)</sup> Hidehito Takazawa,<sup>2)</sup> Koichi Sugawara,<sup>2)</sup>  
Tsunehisa Takenaka,<sup>2)</sup> Takeshi Matsuda<sup>3)</sup>  
Dept. Pediat.<sup>1)</sup> and Gynecol.<sup>2)</sup> Isesaki Municipal Hospital.  
Dept. Anatomy, Toyama Med. & Pharmaceut. University<sup>3)</sup>

A.S. (36W)  
 R-Kidney  
 L-Kidney  
 Longitudinal Diameter

— Prenatal Growth of the Kidney —

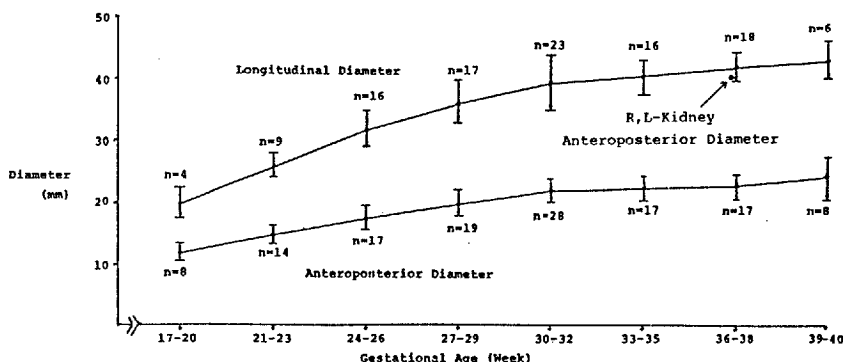


図1 胎児腎臓の前後径と縦径：症例1と正常例との比較

当科に紹介された。当科における胎児腎臓の超音波検査では、右腎前後径4.0cm・縦径9.6cm、左腎前後径4.0cm・縦径9.1cmと、同時期胎児腎臓の両径の平均値±SD（前後径2.3±0.2cm・縦径4.2±0.2cm）に比し、両側腎臓は著しく腫大していた（写真1、図1）。腎臓は全体にエコーレベルが高く、膀胱は全く描出されなかった。以上の所見より、出生前にPotter I型嚢胞腎と診断された。

妊娠36週末に、誘発分娩により生れた。出生時体重3,670gの女児。外表奇形はない。自発呼吸はほとんどなく、全身のチアノーゼ、徐脈（脈拍60/分）と左右側腹部の膨隆がみられた。直ちに挿管され、小児科に入院した。

胸部X-Pでは、左右に無気肺がみられ、IPPBにて呼吸管理を行った（写真2）。一時、チアノーゼも改善し、心拍数も120~160/分と増加してきた。出生後の腎臓の超音波検査では、出生前と同様の所見がみられ、膀胱内に尿の貯

留は全くみられなかった。臍帯血による検査成績では、BUN10mg/dl、クレアチニン0.7mg/dl、GOT52mu/ml、GPT10mu/ml、血清総蛋白6.4g/dl、蛋白分画の異常（-）、Na133mEq/L、K5.3mEq/L、Cl106mEq/L、Ca13.5mg/dl、P6.1mg/dl、α-Fetoprotein 315μg/mlであった。なお、母体の血中α-Fetoproteinは470.9mg/mlであった。

生後、約3時間になって、突然、心拍数が40~60/分と減少し、チアノーゼが増強してきた。Ambu Bagの圧を高め、100%O<sub>2</sub>を大量に投与したところ、心拍数は120~140/分と増加した。30分後にも同様の状態に陥り、100%O<sub>2</sub>を大量に投与して改善した。しかし、3回目には、同様の治療を行ったが回復せず、出生後3時間54分で死亡した。

剖検所見では、右腎200g、左腎190gで、左右腎臓は著しく腫大し、スポンジ様外見を呈していた。組織所見では、腎皮質には円柱状の、髓

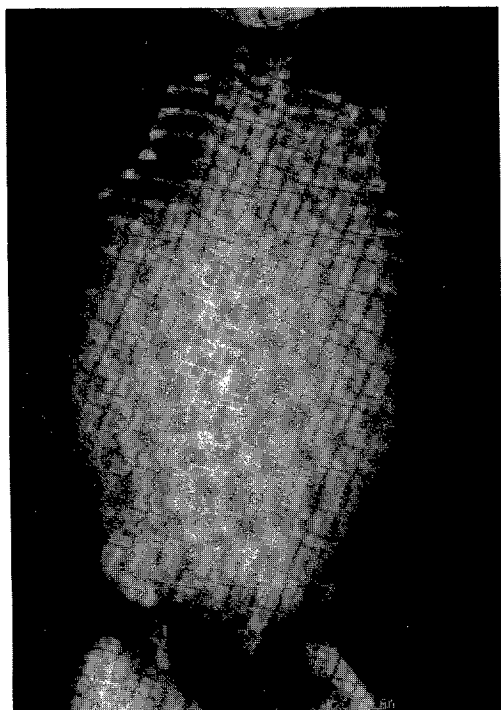


写真2 胸部レントゲン写真

質には球状の小嚢胞がビマン性に認められた。(写真3)。肝臓は131gで、うっ血がみられ、胆管は拡張していた。肺は実質性で、うっ血と拡張不全が認められた。以上の剖検所見より、Potter I型嚢胞腎であることが確認された。

本症例の臨床所見および剖検所見を家族に説明し、遺伝相談を行った。①本症が常染色体性劣性遺伝性疾患であること、②再発危険率は25%であること、③重症度(表現度)に差はあるが、一般に予後は不良であること、④超音波検査による出生前診断が可能であること、を説明し、次回妊娠の際には、妊娠20週を過ぎてから定期的に胎児腎臓の超音波検査を受けることをすすめた。

#### 症例2. 第2子(胎児)

症例1が死亡して約1年後、母親は第2子を妊娠して30週となり、胎児腎臓・尿路の超音波検査を受けた。両側腎臓に腫大はなく、膀胱はよく描出され、Potter I型嚢胞腎は否定された。

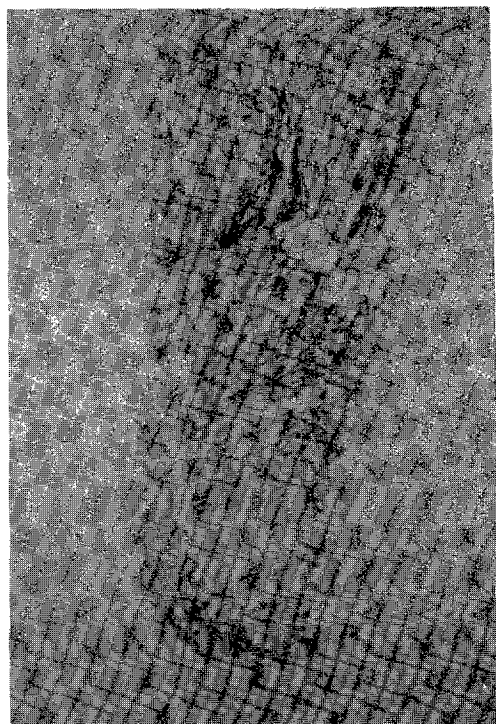


写真3 腎臓の剖検所見

#### 考察

出生前診断は、胎児治療を含めた早期治療、および予防にもつながり、近年、その重要性が医療関係者のみならず、異常者を持つ家族にも認識されるようになってきた。しかし、いまだ治療方法が確立されていない疾患が多いために、人工流産の是非、新しい治療方法の開発、その適応症例の選択、適応の時期など、生命倫理的、技術的問題が多く残されている。今後、これらの問題が速かに解決されることが望まれる。

さて、出生前診断の方法には、羊水穿刺、絨毛採取、画像診断、胎児採血などがあげられる。筆者らは、先に、胎児採血による血友病BM型の出生前診断を世界で初めて行い、報告した。また、画像診断の一つである超音波検査により、出生前に診断された先天性・遺伝性腎・尿路異常の3症例(左小腎症、右腎無形成、右腎形成不全の各1症例)を報告した。<sup>1)</sup>その他にも、嚢胞腎などの種々の先天性・遺伝性の腎・尿路異

常が出生前に診断され、報告されている。

これらのうち、比較的頻度が高い嚢胞腎については、諸家の分類がある。中でも、Potterらの分類が最も理解しやすく、よく用いられている。Potterらは、<sup>4)</sup>発生学的見地から嚢胞腎を4型に分類している(Potter I, II, III, IV型)。これらの4型の中でも、Potter I型嚢胞腎は、予後が一般に不良であることから、臨床的にも、また遺伝相談の上でも注目されている。

Potter I型嚢胞腎は、常染色体性劣性の遺伝性疾患であり、その頻度は約5万人に1人といわれている。両側腎臓は著しく腫大し、スポンジ様外観を呈しており、断面では直径1~2mmの小嚢胞が、腎皮質では円柱状に、腎髄質では球状にみられている。発生学的には、胎生20~22週以後の集合管終末枝の拡張が主であり、一部には、より早期の集合管も拡張している。これらの集合管の拡張は、集合管基底膜の形成過程における、何等かの代謝異常が推定されている。肝臓では胆管上皮細胞の増生と胆管の拡張がみられ、肺では低形成と拡張不全が認められている。予後は一般に不良であり、生後間もなく死亡するケースが多い。筆者らが経験した3症例や、<sup>5)</sup>山田らの症例は、全て生後間もなく死亡している。しかし、外国では1か月以上、更には10歳以上も生存した症例が報告されており、本症の表現度にかなり差があることがColeら<sup>7)</sup>やKaplanらにより指摘されている。

本症は出生前診断が可能であり、既に、Reilly,<sup>9)</sup>Hobif,<sup>10)</sup>Romeroら<sup>11)</sup>は、超音波検査により出生前診断を行った症例を報告している。本症胎児の超音波像の特色は、①左右腎臓が著しく腫大していること、②腎臓のエコーレベルが高いこと、③膀胱が描出されないこと、④羊水過少症がみられることである。筆者らの症例でも、症例1では、出生前、超音波検査により、①、②、③が認められたが、④は明らかではなかった。その他、羊水中の $\alpha$ -Fetoproteinの上昇により本症と出生前に診断された報告も散見されるが、羊水中の $\alpha$ -Fetoproteinは無脳児、先天性ネ

フローゼ症候群でも上昇しており、その特異性については問題が残っている。したがって、Potter I型嚢胞腎の出生前診断には、超音波検査が最も信頼できるといえる。

鑑別診断では、常染色体性優性遺伝を示す、Potter III型嚢胞腎との鑑別が重要である。Potter III型嚢胞腎は、胎児期・新生児期の超音波検査では、個々の嚢胞が小さい場合、Potter I型嚢胞腎と同様に、腎臓の腫大とエコーレベルの増強を示すのみであり、両者の鑑別は必ずしも容易ではない。しかし、Potter III型嚢胞腎では、羊水過少症や新生児期の自然気胸がほとんどみられないこと、さらに、家族歴の聴取や家族の腎臓の超音波検査で、本症が毎世代みられることなどから、Potter I型嚢胞腎との鑑別が可能である。また、出生後1か月を過ぎた場合には、両者ともに蛋白尿、血尿、側腹部腫瘤を示すことが多いが、肝脾腫、高血圧はPotter I型嚢胞腎によくみられるようである。最終的には、肝臓と腎臓の組織検査により鑑別される。<sup>7)</sup>

本症の治療は、対症療法のみで、根治療法は確立されていない。出生前の治療として、理論的には、①羊水過少症に対しては母体の腹壁より羊膜腔にCatheterを挿入して生食水などの代用羊水を注入し、②胎児肺の成熟を促すために母体にステロイド剤を投与し、③肺胞の機能を高めるために肺の表面活性剤を羊水中に注入することなどが考えられる。また、年長児に対しては、腎臓・肝臓の移植も考えられる。これらの治療については、技術的・生命倫理的問題が山積しており、今後、十分に検討を重ねる必要がある。

## 結 論

出生前に、超音波検査によりPotter I型嚢胞腎の有無が診断された2症例を報告した。

## 文 献

- 1) 松井晶, 竹澤伸子, 竹中恒久, 名古屋純一,

- 森澤佐歳, 松田健史: 超音波検査による胎児期腎臓・尿路の観察. 日児誌. 92:324-334, 1988.
- 2) 松井晶, 竹澤伸子, 森澤佐歳, 松田健史: 超音波検査による新生児・乳幼児期腎臓・尿路の観察. 厚生省心身障害研究. 小児慢性腎疾患の予防管理・治療に関する研究. 昭和62年度報告書. 249-252, 1988.
- 3) Yoshioka, A., Okubo, Y., Sakai, T., Fukui, H., Kamiya, T., Koresawa, M., Matsui, A., and Matsuda, T.: Prenatal diagnosis of hemophilia BM. Jpn J Human Genet. 33:395-400, 1988.
- 4) Potter, E.L.: Normal and abnormal development of the Kidney. Year Book Medical Publisher, Chicago, 1972.
- 5) 松井晶, 石和好美, 鈴木真奈美, 毛利尚毅, 竹中恒久, 岡田敏夫, 篠原治道, 松田健史: 小児の超音波診断. 腎・尿路. 加藤裕久, 馬場一雄, 小林登編, 小児科Mook 増刊1, 金原出版, 東京, 304-327, 1986.
- 6) 山田和昭, 山本雅博, 前田きみ子, 小俣好佑, 松尾英一, 小谷野俊彦: Potter I型 嚢胞腎の剖検例. 日腎誌. 22:81-91, 1980.
- 7) Cole, B.C., Conley, S.B., and Stapelton, F.B.: Polycystic kidney disease in the first year of life. J Pediatr. 111:693-699, 1987.
- 8) Kaplan, B.S., Kaplan, P., Chadarevian, J-P., Jequier, S., O'Regan, S., and Russo, P.: Variable expression of autosomal recessive polycystic Kidney disease and congenital hepatic fibrosis within a family. Am J Med Genet. 29:639-647, 1988.
- 9) Reilly, K.B., Rubin, S.P., Blanke, B.G., and Yeh, M-N.: Infantile polycystic Kidney disease; a difficult antenatal diagnosis. Am J Obstet Gynecol. 133:580-582, 1979.
- 10) Habif, D.V., Berdon, W.E., and Yeh, M-N.: Infantile polycystic Kidney disease; In utero sonographic diagnosis. Radiology. 142:475-477, 1982.
- 11) Romero, R., Cullen, M., Jeanty, P., Grannum, P., Reece, E.A., Venus, I., and Hobbins, J.C.: The diagnosis of congenital renal anomalies with ultrasound. II. Infantile polycystic Kidney disease. Am J Obstet Gynecol. 150:259-262, 1984.



## 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



超音波検査により、Potter 型嚢胞腎の出生前診断を同胞 2 人に行った。第 1 子(症例 1)は、妊娠 36 週の超音波検査で、胎児腎臓の著しい腫大(右腎前後径 4.0 cm・縦径 9.6 cm: 左腎 4.0 cm・9.1 cm)とエコーレベルの増強がみられ、また、胎児膀胱が全く描出されないことから、出生前に本症と診断された。出生後、臨床所見・剖検所見により、本症であることが確認された。第 2 子(症例 2)は、妊娠 30 週からの反復超音波検査で、腎臓の腫大はなく、膀胱もよく描出され、本症は否定された。