

# 腎尿路結石症

## 1. 疾患名ならびに病態

### 腎尿路結石症

先天性・遺伝性腎尿路結石症は、小児期から発症する再発性尿路結石症のうち、先天的代謝異常、尿細管機能異常を基盤とする疾患群である。代表的な疾患として、シスチン尿症、原発性高シュウ酸尿症、Dent 病、アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ (APRT) 欠損症、遠位型尿細管性アシドーシス (dRTA) などが挙げられる。

これらの疾患では、尿中への特定物質 (シスチン、シュウ酸、カルシウム、2,8-ジヒドロキシアデニンなど) の過剰排泄や尿 pH 異常により結石形成が促進される。多くは乳幼児期から学童期に発症し、再発を繰り返すとともに、腎石灰化や慢性腎臓病 (CKD) へ進行するリスクを有する。尿路結石は疾患の一症状に過ぎず、本質は進行性腎障害を伴う全身性・遺伝性疾患である点が重要である。

## 2. 小児期における一般的な診療

### ◇ 主な症状

- ・肉眼的または顕微鏡的血尿
- ・腹痛、側腹部痛
- ・排尿時痛
- ・再発性尿路結石
- ・腎石灰化 (nephrocalcinosis)
- ・進行例では腎機能低下

乳幼児では非特異的症状 (不機嫌、発熱、哺乳不良) のみで発見されることもある。

### ◇ 診断の時期と検査法

小児の尿路結石症では、初発例であっても原因検索を必ず行う。特に、5 歳未満発症、両側性・多発性結石、再発例、腎石灰化 (nephrocalcinosis) を伴う場合、家族歴を有する場合、原因不明の結石では、先天性・遺伝性疾患を強く疑う。欧州の尿路結石ガイドラインでも遺伝要因や遺伝学的検査の位置づけが明確化されている。

診断には以下を組み合わせる。

- ・尿検査 (血尿、蛋白尿、尿沈渣、尿 pH、尿  $\beta 2$  ミクログロブリンなど)
- ・尿代謝評価 (尿カルシウム、尿シュウ酸、尿クエン酸、尿酸、シスチンなど。随時尿または 24 時間蓄尿)
- ・血液検査 (腎機能、電解質、Ca、P、尿酸、酸塩基平衡など)
- ・画像検査 (腎超音波を基本とし、必要に応じて CT 等)
- ・結石成分分析 (回収できた場合は必ず実施)
- ・遺伝学的検査 (遺伝子検査) : 臨床像・検査所見から遺伝性結石が疑われる場合に実施

する。とくに以下では積極的に検討する。

- 早期発症（目安：<10 歳、特に<5 歳）
- 再発性、両側性／多発性結石
- 腎石灰化や原因不明の CKD 進行
- 家族歴（結石、腎不全、腎移植など）
- 疾患特異的所見〔例：六角形結晶・尿シスチン陽性（シスチン尿症）、高シュウ酸尿（原発性高シュウ酸尿症）、低分子蛋白尿を伴う高カルシウム尿（Dent 病）、アルカリ尿＋代謝性アシドーシス（dRTA）、褐色球状結晶（APRT 欠損症）など〕

遺伝子検査は、シスチン尿症、原発性高シュウ酸尿症、Dent 病、APRT 欠損症、dRTA などの診断確定や治療選択、予後予測、家族への遺伝カウンセリングに有用であり、小児結石の国際的ガイドラインでも重要な検査として位置づけられている。

#### ◇ 経過観察のための検査法

該当なし

#### ◇ 治療法

治療の基本は以下の組み合わせである。

- 十分な水分摂取
- 尿アルカリ化療法
- 疾患特異的薬物療法〔例：チオール製剤、ビタミン B6、キサンチンオキシダーゼ阻害薬、今後は遺伝子治療（原発性高シュウ酸尿症など）〕
- 結石除去術（保存的治療が困難な場合）

治療は多くの場合、長期あるいは生涯にわたり継続される。

#### ◇ 合併症および障がいとその対応

CKD、高血圧症を合併することがある。腎機能により学校生活・運動制限の程度を決定するが、不要な制限は避けるべきであり、学校医・担任との情報共有を行う。

### 3. 成人期以降も継続すべき診療

#### ◇ 移行・転科の時期のポイント

以下の患者は成人期の移行・転科の対象となる。

- 治療継続が必要な患者
- 腎尿路結石、腎石灰化が持続している患者
- 再発性尿路結石の既往を有する患者
- CKD を有する患者

腎臓内科・泌尿器科への移行・転科は、年齢のみで判断せず、医学的管理の自立に加え、精神的自立、社会的自立、経済的自立についても加味し、成人期の適切な時期に実施する。

#### ◇ 成人期の診療の概要

成人期においても、結石の再発や増加の予防と CKD の進行抑制が診療の中心となる。定期的な尿検査、血液検査、血圧測定、超音波を含む画像検査を行う。妊娠を希望する女性では、妊娠前評価と薬剤調整が必要となる。

#### 4. 成人期の課題

##### ◇ 医学的問題

成人期の主な問題は、CKDの進行と結石の再発や増加である。一部の患者は末期腎不全に進行し、腎代替療法（人工透析、腎移植）を要する。移行期以降はノンアドヒアランス（怠業や未受診）による結石の再発や増加・腎機能悪化に注意が必要である。

##### ◇ 生殖の問題

妊娠を契機に腎機能の悪化、高血圧症を呈することがある。妊娠前に腎臓内科での評価が推奨される。また、一部の治療薬は妊婦への安全性は確立されていないため、治療の有益性が危険性を上回る場合にのみ投与する。妊娠前の計画的評価が重要である。疾患自体が妊娠経過に影響する場合もあり、専門診療科との連携が望まれる。

##### ◇ 社会的問題

長期通院や治療継続が、就学・就労に影響することがある。若年成人期では受診中断のリスクがあり、移行期支援が重要である。

#### 5. 社会支援

##### ◇ 医療費助成

小児期においては、小児慢性特定疾病の対象となる疾患が多い。シスチン尿症、原発性高シュウ酸尿症、APRT欠損症、dRTAは対象疾患であるが、Dent病は告示疾患名としては対象外であるが、表現型により他の疾患名で申請される場合がある。

成人期において指定難病医療費助成制度の対象となるのは、原発性高シュウ酸尿症1型のみであり、指定難病234「ペルオキシソーム病」に含まれる。その他の先天性尿路結石関連疾患は、指定難病医療費助成制度の対象外である。

また、人工透析を受けている患者は腎機能障害として身体障害者手帳の対象となり、多くの場合1級に該当する。腎移植患者についても、移植後であっても腎機能障害が残存し、免疫抑制療法を継続している場合などには、身体障害者手帳の対象となることがある。これらに該当する場合、18歳未満では自立支援医療（育成医療）、18歳以上では自立支援医療（更生医療）による医療費助成を受けることができる。また、小児期には乳幼児医療費助成やこども医療費助成制度を利用できる。

##### ◇ 生活支援

原発性高シュウ酸尿症では、進行例において全身の組織（心臓、骨、血管、網膜など）にシュウ酸カルシウムが沈着する全身性オキサロシスを来し、腎障害に加えて循環器障害、運動機能障害、視機能障害などの腎外病変を合併することがある。また、遠位型尿細管性アシドーシス（dRTA）では、遺伝性症例を中心に難聴などの腎外病変を合併することがあり、日常生活に影響を及ぼす場合がある。

これらの疾患では、腎機能障害の程度のみならず、腎外病変の有無および重症度を医学的に評価し、日常生活能力への影響を総合的に判断することが重要である。その結果として、日常生活に著しい制限を認める場合には、小児においては障がいの程度に応じて特別児童扶養手当や障害児福祉手当が該当する場合がある。

成人期においては、人工透析を受けている患者は、腎外病変の有無にかかわらず障害基礎年金の受給対象となる。また、腎移植患者についても、腎機能障害や免疫抑制療法の継続状況により、障害基礎年金の受給対象となる場合がある。

#### ◇ 社会支援

先天性尿路結石症では、日常生活に大きな支障を来さない場合も多いが、重症度や腎外病変の種類によっては、社会的支援が必要になる場合がある。原発性高シュウ酸尿症では視機能障害、運動機能障害、心機能障害などの腎外病変の来すことがある。遠位型尿細管性アシドーシス（dRTA）では、感音性難聴を合併することがあり、生活上の支援を要する場合がある。そのため、障がいの種類と程度に応じ身体障害者手帳が交付されることがある。さらに、18歳以上では障害支援区分の認定を申請することで、居宅介護、生活介護、就労支援などの障害福祉サービスを利用できる場合がある。

年齢を問わず、人工透析（血液透析・腹膜透析）を受けている患者は、腎外病変の有無にかかわらず、腎機能障害として身体障害者手帳（1級）の交付対象となる。また、腎移植を受けた患者についても、移植後も一定の腎機能障害が残存する場合や、拒絶反応を抑えるための免疫抑制薬を継続している場合には、引き続き身体障害者手帳（一般的に1級）の対象となる。いずれも等級や継続の可否は、医学的所見に基づき個別に判断される。移行期においては、医学的評価に基づき、必要に応じて福祉制度の活用を検討することが重要である。

#### 【参考文献】

- ・日本泌尿器科学会／日本尿路結石症学会／日本泌尿器内視鏡・ロボティクス学会 編：尿路結石症診療ガイドライン 第3版（2023）
- ・European Association of Urology (EAU) : EAU Guidelines on Urolithiasis 2025  
<https://uroweb.org/guidelines/urolithiasis/summary-of-changes/2025>
- ・International Alliance of Urolithiasis (IAU) : Guidelines on the management of pediatric urolithiasis. Urolithiasis. 2024 Sep 4;52(1):124.

#### 【文責】

日本小児腎臓病学会