

尿細管性アシドーシス

1. 疾患名ならびに病態

尿細管性アシドーシス (RTA; renal tubular acidosis)

尿細管性アシドーシスとは、腎機能が正常あるいは軽度の障害の状態、腎臓の集合尿細管における酸分泌または近位尿細管における重炭酸再吸収が阻害され、酸血症を呈する疾患である。遠位尿細管における水素イオン排泄障害による RTA は I 型、近位尿細管での重炭酸イオン再吸収障害による RTA は II 型、アルドステロン欠乏あるいは作用不全による RTA を IV 型と呼ぶ。それぞれの型に遺伝性と二次性の原因が知られている。ここでは、主に遺伝性について説明する。

2. 小児期における一般的な診療

◇ 主な症状

常染色体潜性 I 型 RTA；新生児期・乳児期より酸血症による成長障害や哺乳不良を認める。また、尿濃縮力障害による多尿多飲、夜間尿を呈することが多い。低カリウム血症による筋力低下、四肢麻痺の症状が現れることがある。その他には、腎石灰化や尿路結石、原因遺伝子の種類によっては感音性難聴が認められる。

常染色体顕性 I 型 RTA；一般には年長児や成人期に発症し、腎結石や筋力低下・脱力などが診断契機となる。

常染色体潜性 II 型 RTA；低身長や発達遅滞がみられ、白内障・緑内障・帯状角膜変性などの眼症状を呈することが特徴である。

アルドステロン作用不全による IV 型 RTA；アルドステロンシグナル伝達機構の障害により、アルドステロン不応性を引き起こす偽性低アルドステロン症 (PHA；pseudohypoaldosteronism) が知られている。IV 型 RTA では、I 型・II 型と異なり高カリウム血症を呈する点が最大の特徴である。PHA I 型には常染色体潜性と顕性遺伝があるが、日常診療でよく遭遇する PHA は先天性腎尿路異常に伴う乳児期の尿路感染症が多い。これらの疾患では、脱水や体重増加不良を呈するが、潜性遺伝の方が重症である。また、PHA II 型はその多くは常染色体顕性遺伝であり、食塩感受性高血圧を認める。

◇ 診断の時期と検査法

多くの症例では、新生児期から乳児期に体重増加不良などを契機に診断される。血液ガス分析検査が必須であり、アニオンギャップ $=\text{Na}^+(\text{Cl}^-+\text{HCO}_3^-)$ が正常(12 ± 2 mEq/L)の酸血症が認められる。明らかな酸血症($\text{pH}\leq 7.3$)があっても尿 pH が 5.5 以下にならない場合は I 型と診断する。アルカリ剤で酸血症を是正後の重炭酸排泄分画が 15%以上であれば II 型と診断する。IV 型は、I 型や II 型と異なり高カリウム血症を認め、さらに高血圧を伴う点が特徴的である。

◇ 経過観察のための検査法

血中重炭酸濃度のモニタリングや成長曲線におけるキャッチアップが重要である。ま

た、I型では尿中 β_2 ミクログロブリンも管理指標になることが知られている。

◇ 治療法

I型；腎石灰化や低カリウム血症の補正に、クエン酸カリウム・クエン酸ナトリウム水和物配合薬が用いられることが多い。血中重炭酸濃度の目標を幼児以下で $>20\text{mEq/L}$ 、小児で $>22\text{mEq/L}$ とし、重炭酸イオン $2\sim 4\text{mEq/kg/日}$ の補充を必要とする。

II型；重炭酸イオンの喪失が大量であり、I型よりも重炭酸イオン補充量が多くなる($5\sim 15\text{mEq/kg/日}$)。また、上述の配合薬を用いても低カリウム血症の補正が難しく、カリウム製剤の投与が必要になる。また、サイアザイド系利尿薬の併用がアルカリ剤必要量の軽減に役立つとされる。

IV型；PHA I型ではNaCl補充が中心となり、カリウム摂取制限で補正できない高カリウム血症にはイオン交換樹脂などを用いる。PHA II型はNa-Cl共輸送体の機能亢進が原因であり、サイアザイド系利尿薬が著効する。

◇ 合併症および障がいとその対応

主な合併症を以下に示す。

- 成長障害
- 感音性難聴(I型)
- 腎石灰化、腎結石(I型)
- くる病、骨軟化症(I型)
- 白内障、緑内障、帯状角膜変性(II型)

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

本項では遺伝性RTAを取り上げており、大多数の患者は移行・転科が必要である。高校あるいは大学卒業時などが相応しい時期と考えられる。

◇ 成人期の診療の概要

アルカリ剤やカリウム製剤による補充療法の継続が中心となる。PHA I型では、NaClの補充を要する。

4. 成人期の課題

◇ 医学的問題

末期腎不全の報告は少ないが、I型RTAでは成人期に高率で腎機能低下を呈するため、慢性腎臓病としてのフォローアップが必要となる。また、I型RTAでみられる腎結石については泌尿器科との連携も必要となり、状態によっては体外衝撃波結石破碎術を要する。加えて成人期に難聴が顕性化することもあり、耳鼻咽喉科による経過観察も大切である。

◇ 生殖の問題

高度な腎機能低下例は少ないため、妊娠・出産は可能である。

◇ 社会的問題

II型RTAでは発達遅滞が認められるため、養護学校・支援級への進学や就労も能力に

応じた作業所などに努めることが多い。

5. 社会支援

◇ 医療費助成

小児期；尿細管性アシドーシスは、小児慢性特定疾病の医療費助成による医療費助成制度の対象疾患である。対象基準は、薬物療法を行っている場合または腎移植を行った場合である。

成人期；尿細管性アシドーシスは指定難病に指定されていないため、難病の医療費助成制度の対象外となっている。

◇ 生活支援

常染色体潜性 II 型 RTA を除き、適切な治療が継続されていれば、生活支援は不要と思われる。

◇ 社会支援

20 歳までは小児慢性特定疾病対策に基づく自立支援事業において、就学支援、就労支援など様々な社会支援が受けられる。

〔参考文献〕

小児慢性特定疾病情報センター 2025 年 11 月 12 日アクセス

https://www.shouman.jp/disease/details/02_12_032/

櫻谷浩志：尿細管性アシドーシス 小児腎臓病学改訂第 3 版；p246-250, 2025

三浦健一郎、服部元史：尿細管性アシドーシス 腎と透析；95；p175-180, 2023

〔文責〕

日本小児腎臓病学会