

尿路奇形（閉塞性尿路疾患・膀胱尿管逆流を除く）

1. 疾患名ならびに病態

尿路奇形（閉塞性尿路疾患・膀胱尿管逆流を除く）

尿路奇形は胎生期の尿路形成過程における異常により発生する先天性疾患である。閉塞性尿路疾患や膀胱尿管逆流を除く奇形には、重複腎盂尿管、尿管瘤、異所開口尿管、巨大尿管症、Prune belly 症候群などが含まれる。これらの奇形は尿路感染や腎機能障害、排尿異常を引き起こし、長期的には慢性腎不全の原因となることがある。

◇ 重複腎盂尿管

重複腎盂尿管は最も頻度の高い腎尿管奇形であり、腎臓の上部と下部からそれぞれ尿管が発生することで生じる。完全型では2本の尿管が独立して膀胱に開口し、不完全型では途中で合流して1本の尿管として膀胱に開口する。完全型は胎生4~5週に中腎管から2本の尿管芽が発生することで起こり、尿管は交差して開口する位置が異なる（Weigert-Meyerの法則）。

◇ 異所開口尿管

異所開口尿管は尿管が本来の膀胱内ではなく、膀胱頸部や尿道、膣、精路などに開口する状態である。女児に多く、尿失禁や尿路感染症の原因となる。重複腎盂尿管に合併することが多いが、日本では単一尿管での発生も少なくない。[jspu.jp],

◇ 尿管瘤

尿管瘤は尿管の下端が膀胱粘膜下で嚢状に拡張した状態であり、膀胱内に限局する膀胱内尿管瘤と、膀胱頸部や尿道へ伸展する異所性尿管瘤に分類される。異所性尿管瘤は女児に多く、完全重複腎盂尿管に合併することが多い。尿管口が狭小で閉塞性となり、水腎症や尿路感染を引き起こす。

◇ 巨大尿管症

巨大尿管症は尿管が顕著に拡張した状態であり、閉塞性、逆流性、非閉塞性・非逆流性に分類される。原因は原発性と二次性があり、尿流障害や膀胱機能異常に関連する。

◇ Prune belly 症候群

Prune belly 症候群は先天性腹壁形成不全、尿路奇形、両側停留精巣を三主徴とする稀な疾患である。尿路奇形としては尿道低形成による狭窄や巨大尿管を伴い、腎機能障害を引き起こす。乳幼児期に呼吸不全や感染症で死亡する例もあるが、管理可能な症例では比較的予後良好である。しかし、成長とともに腎機能障害が進行し、末期腎不全に至ることもある。

2. 小児期における一般的な診療

◇ 主な症状

小児期においては、尿路奇形はしばしば無症候性で偶発的に発見されるが、反復性尿路感染や尿失禁、腹部腫瘤などを契機に診断されることもある。

◇ 診断の時期と検査法

診断は胎児期の超音波検査で水腎症や尿管拡張を認めることから始まり、出生後は腹部超音波、排尿時膀胱尿道造影、MRI や CT による詳細な評価が行われる。膀胱尿道鏡は異所開口尿管や尿管瘤の確認に有用である。

◇ 経過観察のための検査法

腎・尿管の形態評価を超音波で定期的に行い、尿検査や血清クレアチニン、eGFR による腎機能評価を継続する。

◇ 治療法

無症候性で腎機能障害がない場合には経過観察とし、感染の反復や腎機能障害がある場合には尿路再建術や腎尿管摘出術を行う。

◇ 合併症および障がいとその対応

慢性腎不全や高血圧、排尿障害による生活の質低下があり、感染予防と腎機能保護が重要である。

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

思春期以降に患者が疾患理解と自己管理能力を獲得した段階で計画的に行うべきである。移行時には小児期の手術歴、画像情報、腎機能経過を成人診療科に共有することが不可欠である。

◇ 成人期の診療の概要

血圧や蛋白尿、eGFR による腎機能評価を継続し、尿路感染の再発予防に努める。また、妊娠や出産時には泌尿器科との連携を図り、腎機能悪化のリスクに備える必要がある。

4. 成人期の課題

◇ 医学的問題

腎不全の進行や尿路感染の再燃、高血圧や心血管リスクがある。

◇ 生殖の問題

妊娠時に腎機能が悪化する可能性があり、尿路再建術後の排尿管理も課題となる。

◇ 社会的問題

就労や結婚に伴う通院調整や疾患理解不足による自己管理困難が挙げられるため、教育と支援が重要である。

5. 社会支援

◇ 医療費助成

小児慢性特定疾病医療費助成が 18 歳未満に適用され、継続で 20 歳まで利用可能である。重症度基準を満たす場合には指定難病医療費助成も受けられる。

◇ 生活支援

腎機能障害により身体障害者手帳を取得することで公共交通機関の割引や税制優遇が可能となる。

◇ 社会支援

障害年金や就労移行支援、特別障害者手当などの社会制度を活用することで、経済的負担を軽減し社会参加を促進できる。

【参考文献】

「46 及び 47 に掲げるもののほか、尿路奇形 概要」小児慢性特定疾病情報センター
https://www.shouman.jp/disease/details/02_18_048/
2025/11/17 アクセス

【文責】

日本小児腎臓病学会