

# ポッター（Potter）症候群

## 1. 疾患名ならびに病態

### ポッター症候群

ポッター症候群は、重度の先天性腎疾患に伴う胎児期の羊水過少を背景として、出生後に腎機能障害、呼吸障害、胎児圧迫に伴う形態変化を呈する一連の病態である。1946年 Potter が、両側腎無形成、羊水過少、肺低形成、特異顔貌、四肢の変形を伴う症候群として最初に報告した。ポッターシーケンスとして、両側腎無形成、低形成・異形成腎、多嚢胞性異形成腎、尿路閉塞性疾患、多発性嚢胞腎、Renal tubular dysgenesis など多様な原因が含まれる。従来は極めて予後不良と考えられてきたが、新生児期の呼吸管理・腎代替療法の進歩により、近年では長期生存例の報告が増えている。

## 2. 小児期における一般的な診療

### ◇ 主な症状

慢性腎臓病（Chronic kidney disease; CKD）ないし末期腎不全に伴う高血圧、電解質異常、アシドーシス、貧血、骨ミネラル代謝異常、肺低形成に伴う呼吸障害、尿路感染症、排尿機能異常、発育・発達の遅れ

### ◇ 診断の時期と検査法

多くは妊娠中期以降に胎児超音波で羊水過少と腎形態異常から疑われる。出生後、肺低形成の所見として胸部レントゲンでベル型胸郭を示すことがある。腎臓超音波で腎形態を評価し、必要に応じて核医学検査や排尿時膀胱尿道造影を行う。血液検査で腎機能、電解質、酸塩基平衡を中心とした CKD 評価を継続的に行う。併存症が多様な症候群であり、各領域の専門医との連携のもと適切に評価する。背景疾患の特定のため腎発生関連遺伝子の検討を行う場合がある。

### ◇ 経過観察のための検査法

成長曲線と栄養状態、発達の評価、血圧測定、尿検査（タンパク尿、濃縮能）、血液検査（腎機能、電解質、貧血、骨ミネラル代謝異常、尿酸、鉄代謝など）などの一般的な慢性腎臓病の評価を定期的に行う。尿路閉塞性疾患の合併が疑われる際は泌尿器科医と連携する。

### ◇ 治療法

根本的な治療法はない。出生直後は肺低形成の重症度が予後を左右し、高頻度振動換気法（High Frequency Oscillation Ventilation; HFOV）などの人工呼吸器管理を行う。腎不全に対しては、適応に応じ腎代替療法を行う。両側腎無形成など自尿がない例では出生直後から腹膜透析を導入し、将来的な腎移植を目指す。保存期、透析、移植後の各ステージに応じて治療・管理を行う。基礎に症候群（VACTERL 連合、Prune belly 症候群、BOR 症候群など）や腎外合併症を伴う場合は、各領域の専門医と協働して方針を決定する。

#### ◇ 合併症および障がいとその対応

成人期に到達した生存例では、肺低形成による呼吸機能障害は多くが解消され、腎代替療法（透析・移植）導入後であることが多い。鎖肛は比較的多い併存症で、腹膜透析中は根治術時期に制限があり肛門機能障害が残ることがある。尿路閉塞性疾患では膀胱皮膚瘻やカテーテル化導尿管を要する場合がある。基礎疾患や新生児期からの腎不全の影響により知的・発達面の課題を伴う場合には、療育・特別支援教育の活用を推奨する。長期的に経管栄養や胃瘻栄養を必要とすることが多く、栄養サポートやリハビリテーションによる関与も必要となる。また、乳幼児の血液透析の合併症として、中枢神経合併症（脳梗塞、脳出血）を生じることがあり、重度の後遺症を残すこともある。ポツター症候群は併存症や基礎疾患の有無、合併症により、障害や対応は大きく異なる。家族には疾患の経過と予測可能な変化について丁寧に説明し、心理的支援を含む多種職による継続支援を行う。

### 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

生存例の多くが CKD を背景に成長するため、思春期から段階的に自己管理能力を育成する。小学校高学年頃より、服薬、食事・水分管理、血圧測定、定期採血の必要性について、本人が自ら理解し行動できることを目標に支援を進める。高校生頃には、小児科と成人診療科との並行診療期間を設け、患者・家族・多種職チームで、転科の時期や受診先を事前に共有する。特に透析中または腎移植後の患者では、成人側に腎不全・移植診療の経験が十分な医療機関を選定し、急性増悪時ではなく安定期に転科する。多臓器にわたる支援が必要な症例では、移行期支援看護外来やソーシャルワーカーを中心に連携する。

#### ◇ 成人期の診療の概要

成人期の中心課題は腎機能の長期的な維持と心血管リスクの管理である。腎移植後は、免疫抑制薬の適正管理、感染症予防、悪性腫瘍スクリーニングが生涯にわたり必要となる。進学・就労・結婚など社会参加が拡大するなかで、規則的な通院・服薬・食事・水分管理を自律的に継続できるよう支援する。必要に応じて、成人期腎臓内科、泌尿器科、婦人科、移植外来、その他の関連診療科、心理職、就労支援機関などと継続的に連携する。特に、尿路閉塞性疾患や膀胱機能障害を伴う例では、成人期においても排尿管理が重要である。

### 4. 成人期の課題

#### ◇ 医学的問題

- ・ CKD の進行と心血管合併症のリスク
- ・ 腎移植後の免疫抑制薬管理、副作用
- ・ 排尿機能障害・尿路感染の再発リスク
- ・ 感染症、皮膚がんを含む長期生存例に特有の合併症
- ・ 多臓器合併・併存症へのトータルケア（各診療科連携）

- ・知的・精神面の課題への対応
- ◇ 生殖の問題
  - ・移植後妊娠は可能だが、腎機能と血圧の安定、免疫抑制薬の再評価が必須
  - ・RAAS 阻害薬、ミコフェノール酸モフェチルをなど妊娠禁忌薬の妊娠計画前に代替薬への調整
  - ・原疾患が遺伝的背景を有する場合、遺伝カウンセリングを勧める
- ◇ 社会的問題
  - ・進学、就労に伴う生活リズムの変化で、通院・服薬継続が途切れやすい
  - ・親からの自立が進む一方、支援・相談先が把握できないまま孤立しやすい
  - ・就労先への配慮に関する支援が必要

## 5. 社会支援

- ◇ 医療費助成

ポッター症候群では、腎機能障害の程度や治療（腹膜透析・血液透析・腎移植）に応じ、年齢ごとに複数の制度がある。小児慢性特定疾病（小慢）は原則 18 歳未満が対象で、所得区分に基づく自己負担上限が設定される。小慢は 20 歳で助成が終了するため、移行時には次の制度への切り替えを計画する。腎不全に対する自立支援医療は、18 歳未満では育成医療、18 歳以上では更生医療が対象で、透析や移植後の免疫抑制療法などの費用助成が受けられる。更生医療の申請には身体障害者手帳（じん臓機能障害）の所持が要件となる。自治体の重度心身障害者医療助成（自治体制度）や特定疾病療養受療制度（人工透析の高額療養費特例）を併用できる場合がある。指定難病は、ポッター症候群自体は対象外だが、基礎にある原因疾患が指定難病に該当する場合は、その疾患名で申請が可能である。制度名・対象・所得要件等が自治体で異なるため、最新の運用を確認する。
- ◇ 生活支援

身体障害者手帳の取得により、医療費助成に加えて公共料金減免、税制上の控除、交通機関割引等の支援を受けることができる。透析や腎移植後の通院が長期に及ぶため、通院頻度や手技、感染対策に合わせて生活支援を組み立てる。排尿管理を要する例では泌尿器科と連携し、自己導尿の継続、残尿評価、尿路感染症予防を定期的に確認する。必要に応じて在宅療養支援・訪問看護を併用し、学校・職場との合理的配慮を調整する。
- ◇ 社会支援

就学・就労期には、自己管理を継続しながら社会参加を進めることが重要である。看護師・薬剤師・心理職・ソーシャルワーカーが関与し、本人主体で遂行できるよう段階的に支援する。転科時には診療情報提供書と移行サマリーで、腎代替療法、排尿管理、感染対策、今後の方針と説明内容を成人側へ明確に共有する。就労移行支援・就労定着支援、学校の長期療養児支援、ハローワーク等の地域資源を活用し、進学・就労・妊娠出産に伴うライフイベントでの途切れを防ぐ。

#### 〔参考文献〕

- ・ Bhandari J, Thada PK, Sergent SR. Potter Syndrome. In: StatPearls. 2023 Aug 8 (更新) .
- ・ Nishi K, Ozawa K, Kamei K, et al. Long-Term Outcomes of Renal Oligohydramnios. *J Pediatr.* 2024;273:114151.
- ・ 厚労科研：思春期・青年期の患者のための ESKD 診療ガイド

#### 〔文責〕

日本小児腎臓病学会