



救命後にRenal coloboma syndromeと確定診断できた Potter sequenceの1例

藤岡, 一路 ; 橋本, 総子 ; 齋藤, 敦郎 ; 森川, 悟 ; 三輪, 明弘 ; 柴田, 暁
男 ; 森岡, 一朗 ; 横山, 直樹 ; 松尾, 雅文

(Citation)

日本未熟児新生児学会雑誌, 21(3):726-726

(Issue Date)

2009-10

(Resource Type)

journal article

(Version)

Version of Record

(Rights)

利用に関する注意 : ご利用は著作権の範囲内に限られます。

(URL)

<https://hdl.handle.net/20.500.14094/90001701>



★ P271

救命後に Renal coloboma syndrome と確定診断できた Potter sequence の 1 例

神戸大学大学院 医学研究科 内科系講座
小児科学分野

藤岡一路 橋本総子 齋藤敦郎 森川悟 三輪明弘
柴田暁男 森岡一朗 横山直樹 松尾雅文

【緒言】

Potter sequence は、胎児の腎尿路系異常が原因で羊水過少が生じた結果、肺低形成、特異な顔貌、四肢の変形などを呈する疾患概念である。その原因については、生命予後が極めて不良であるため、十分に検索されない場合が多い。今回我々は、救命困難と考えられた Potter sequence を集中治療により救命し、その後、Renal coloboma syndrome と診断できた一例を経験した。

【症例】

症例は、在胎 37 週 5 日、出生体重 2,410g の男児。妊娠 26 週に羊水過少、IUGR を指摘された。胎児 MRI 検査にて両側腎を認めず、羊水過少、肺低形成の所見から Potter 症候群と出生前診断され、生存の可能性が低いと評価されていた。予定帝王切開にて APS3 点／6 点で出生した。出生後の腎臓超音波検査では、両側に 1cm 大の低形成腎を確認し、Potter sequence と診断した。出生直後より肺低形成に伴う PPHN を呈し、集中治療を開始した。HFO、NO 吸入療法、PGI₂、カテコラミン、鎮静薬などのあらゆる治療にもかかわらず高度の呼吸性アシドーシスを呈し、A-a DO₂ 600mmHg 以上の重症呼吸不全が持続した。さらに、両側気胸も出現し、呼吸循環の維持が極めて困難な状態であった。しかし、その後も集中治療を継続することで、生後 72 時間を過ぎた頃より、徐々に酸素化が改善し始め A-a DO₂ も低下した。長期生存が可能と判断し、日齢 3 にテンコフカテーテル挿入術を施行、日齢 4 より腹膜透析を開始した。以降緩やかに状態は改善し、日齢 14 より栄養開始、日齢 40 に抜管、日齢 43 に酸素中止できた。また、両眼にコロボーマ様病変を認め Renal coloboma syndrome を疑い、原因遺伝子である PAX2 遺伝子解析を行ったところ、変異 (c.77insG) を同定した。

【考察】

Potter sequence については、生命予後が極めて厳しく治療介入の適応はないと言われてきた。しかし、近年、本症例のように、呼吸管理や透析療法などの積極的治療により救命し得た症例が蓄積されている。Potter sequence では積極的な治療介入の意義があると考えられる。