

遠位尿細管アシドーシスについて

尿路結石症の約 2%に遠位尿細管アシドーシスを認めます。遠位尿細管における水素イオンの排泄障害が原因で、アニオンギャップが正常の代謝性アシドーシスの状態です。尿中クエン酸の低下と尿中カルシウムの増加で、両腎に結石が多発します。遺伝疾患(常染色体劣性または常染色体優性遺伝)のため若年でも結石が多発して、腎機能低下の原因となることがあり、早期診断と治療介入が望ましいです。

検査

- ① X線または超音波検査：両腎に多発する結石を認めます。
- ② 結石分析：リン酸カルシウム結石が特徴ですが、シュウ酸カルシウム結石との混合結石のことも多いです。
- ③ 検尿：アルカリ尿の持続
- ④ 24 時間畜尿検査：低クエン酸尿、高カルシウム尿
- ⑤ 血液ガス分析：代謝性アシドーシスを認めた場合は完全型遠位尿細管アシドーシスで確定します。代謝性アシドーシスを認めない場合は不完全型遠位尿細管アシドーシスが疑われるため、⑥または⑦の負荷試験を行います。
- ⑥ 塩化アンモニウム負荷試験：不完全尿細管アシドーシスが疑われる場合に行います。尚、検査中に嘔気などの消化器症状を認めることがあります。また、肝疾患の場合には施行できません。
- ⑦ フロセミド+フルドロコルチゾン負荷試験：⑥と同様に不完全尿細管アシドーシスが疑われる場合に行います。フロセミド 0.5~1.0mg/kg(最大 40mg)の経口または静脈投与と、フルドロコルチゾン 1mg の経口投与を行い、投与後の尿 pH が 5.5 以上の場合、不完全型遠位尿細管アシドーシスと確定します。
- ⑧ 遺伝子診断：⑤、⑥、⑦を行わずに遺伝子診断を行うこともあります。

治療

クエン酸製剤の内服を行い、低クエン酸尿と高カルシウム尿の補正を行います。完全型では3～9g/日、不完全型では3g/日を内服します。低カリウム血症が持続する場合にはカリウム製剤の内服を追加します。