

---

# Denys – Drash症候群の1例

三浦 香、阿部珠希、土田聡子、鈴木 隆\*  
秋田大学小児科、由利組合総合病院\*

## A case of Denys – Drash syndrome

Kaori Miura, Tamaki Abe, Satoko Tsuchida and Takashi Suzuki\*

Department of Pediatrics, Akita University School of Medicine, Akita

\*Department of Pediatrics, Yuri General Hospital, Akita

### <はじめに>

小児期の慢性腎不全の原因疾患の特徴は、腎奇形といった先天性疾患が約3分の1をしめる<sup>1)</sup>ことである。こうした先天性疾患のひとつにDenys-Drash症候群がある。その1例を経験したので報告する。

### <症 例>

6歳、女児。平成6年2月(7ヶ月時)、眼瞼浮腫出現したが直ぐに消失した。その約1ヶ月後、咳、発熱認め肺炎の診断で近医入院したところ、蛋白尿、低蛋白血症指摘され、乳児ネフローゼ症候群疑われ、当院紹介となった。入院時、浮腫を認めず、腹部に腫瘤も触知しなかったが、8ヶ月時の右腎開放腎生検にてdiffuse mesangial sclerosisの組織所見であった。腹部MRIでは、左腎内に腫瘤を認め、左腎の摘出をおこなった。その病理所見よりWilms腫瘍と診断し、引き続き化学療法を施行した。また、外性器は、女性型であったが、染色体検査では46XYであった。そこで1歳半頃、内分泌学的検索を行った。テストステロン、エストラジオールは低値で、LH、FSHは高値を示した。LHRH負荷試験ではLH、FSHはさらに高値となり、HCG負荷試験ではテストステロンは無反応で低値のままであった。以上より索状性腺と考えられた。まもなく腎不全は徐々に進行し、腹膜透析導入となった。

### <考 察>

Denys-Drash症候群という疾患は、1967年DenysがWilms腫瘍と腎症、非定型的外性器異常を伴う症例を報告し<sup>2)</sup>、ついでDrashがWilms腫瘍、腎症、男性仮性半陰陽を報告して<sup>3)</sup>以来、100例以上の報告がなされている。そのなかには、女児で腎症とWilms腫瘍のみを呈する症例や男児で腎症と男性仮性半陰陽のみを呈する症例等の報告があり、現在では腎症の病理組織がdiffuse mesangiosclerosisであること<sup>4)</sup>と、WT1遺伝子異常<sup>5)</sup>を必須と考えることが提唱されている。本症例は乳児ネフローゼ症候群で発症し、右腎の腎生検にて、腎の病理組織がdiffuse mesangiosclerosisであることより本症を疑われ、画像診断で左腎にWilms腫瘍を認めた。また、外性器は女性形で画像診断にて子宮頸部まで確認されているが、染色体は46XYであることより男性仮性半陰陽も伴う典型的Denys-Drash症候群であった。性腺に関しては、内分泌学的検索にて索状

性腺と考えられ、患児が5歳の時WT1遺伝子の異常も確認されている。本疾患患児は、Wilms腫瘍の全摘後、化学療法で腎疾患が悪化し腎不全に移行する例が大部分で、本症例でも1歳半の時点で腹膜透析を開始した。現在腫瘍の再発はなく、また残存腎にもWilms腫瘍を認めていないが、出来るだけ早期に腎移植を行うとともに、残存腎の摘出や、性腺の摘出を行うことが必要と考えられる。

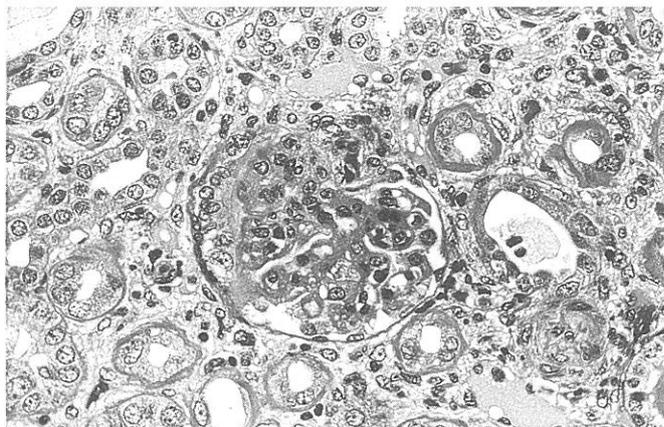


図1

より表層の糸球体でメサンギウム基質の増加が著しくFibrin様物質の沈着を認め、diffuse mesangiosclerosisに陥っていた。尿細管もより表層に近いものほど、構造の破壊が著しく、間質には炎症細胞の浸潤が高度であった。

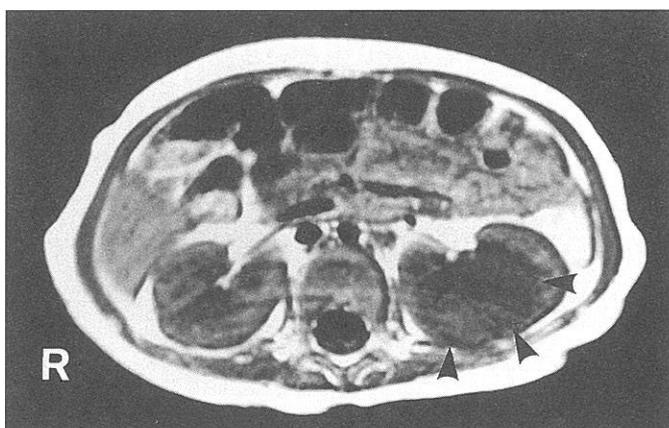


図2

左腎のWilms腫瘍像(↑部分)。左腎内に径4cm大の腫瘤を認め造影された。

#### 参 考 文 献

- 1) Honda M : The Japanese experience with CAPD/CCPD in children Second edition eds by R.N.Pine, S.R.Alexander, B.A.Warady, Boston, Kluwer Academic Publisher, 35-48, 1998
- 2) Denys P, et al : Association d'un syndrome anatomo-pathologique de pseudohermaphroditisme, masculin, d'une tumeur de Wilms, d'une nephropathie parenchymateuse et d'un mosaicisme XX/XY. Arch Fran Fed 24 : 729-739, 1967
- 3) Drash A, et al : A syndrome of pseudohermaphroditism, Wilms' tumor, hypertension, and degenerative renal disease. J Pediatr 76 : 585-593, 1970
- 4) Habib R, et al : The nephropathy associated with male pseudohermaphroditism and Wilms' tumor (Drash syndrome) : a distinctive glomerular lesion report of 10 cases. Clin Nephrol 24 : 269-278, 1985
- 5) Little MH, et al : Evidence that WT1 mutations in Denys Drash syndrome patients may act in a dominant negative fashion. Hum Mol Genet 2(3) : 259-264, 1993