

告示	番号	23	慢性腎疾患
	疾病名	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	

フィンランド型先天性ネフローゼ症候群

ふいんらんどがたせんてんせいねふるーぜしょうこうぐん

概念・定義

生後1年以内に発症するネフローゼ症候群は、生後3か月以内に発症する先天性ネフローゼ症候群(congenital nephrotic syndrome : CNS)とそれ以降に発症する乳児ネフローゼ症候群(infantile NS: INS)とに分類される。CNSを代表する疾患が、フィンランド型先天性ネフローゼ症候群(congenital nephrotic syndrome of the Finnish type: CNF)である(1, 2)。

治療

保存的治療以外に有効な治療法がなかった時代のCNF患児の予後は極めて不良であったが、近年、CNF患児に対する積極的な治療として、片側または両側固有腎を摘出し、その後腹膜透析(PD)を経て腎移植を行う方法が試みられるようになり、生命予後の改善と身体発育障害ならびに精神運動発達遅延の改善が得られるようになった。

ここではフィンランドのHolmbergらの方法を中心に概説する(2, 6)

a. CNF 患児に対する基本的な治療戦略

CNF 患児に対する当初の治療目標は腎移植を成功させることである。

b. ネフローゼ期の治療・管理

両腎摘前のネフローゼ期では、高度タンパク尿に伴う種々の合併症に対する積極的な治療が必要であり、アルブミン製剤を用いた浮腫の管理、十分な栄養補給、ホルモン(特に甲状腺ホルモン)異常の是正、血栓症の予防、そして感染症に対する迅速な対応などが治療の中心となる(2, 6)。なお、抗菌薬や免疫グロブリン製剤の予防投与の有効性は乏しいとされている(6)。

c. 両側固有腎摘出とその後の慢性腎不全期の治療・管理

Holmberg らの施設では、体重が約7kg になったら(平均年齢0.7)両腎摘を行い、PD療法に移行している。両腎摘の目的は高度タンパク尿漏出状態に伴う種々の合併症からの完全な解放であり、これにより低タンパク血症や過凝固状態をはじめ全身状態は劇的に改善したと報告されている(6)。

薬剤治療に関して、フィンランドのCNF患者の大部分でみられる *NPHS1* 変異(Fin-major や Fin-minor)では、ネフリンの発現が全くみられず薬剤治療抵抗性であるが、ネフリンの発現異常をわずかしき呈さない *NPHS1* 変異を有するCNF患者では、ACE阻害薬+インドメタシンが有効であったとされている(7)。PDに伴う種々のトラブル(腹膜炎など)の可能性を考慮すると、腎臓を1個でも温存できた場合のメリットは大きい。

タンパク尿の重症度に応じて、治療法(両腎摘、片腎摘+薬剤、薬剤のみ)を選択する。また、ネフローゼ期のワクチンは、免疫グロブリンの尿中漏出が多く無効な場合が多いため、腎移植前の腎不全期に実施する(2, 6)。

d.腎移植

Holmberg らの施設では、体重が約 9kg になった時点で腎移植が実施されている(6)。CNF 患児への腎移植では、感染症による死亡と血栓症による移植腎機能喪失が問題になるため(8)、高度タンパク尿に伴う低タンパク・低 γ グロブリン血症状態や過凝固状態から十分に脱した状態で腎移植を実施するのが望ましい。なお、CNF に対する腎移植では、ドナー腎に存在する正常なネフリンタンパクに対して腎移植後に形成された患者血漿中の抗ネフリン抗体が腎移植後タンパク尿を惹起する可能性が報告されている(9)。

抜粋元： http://www.shouman.jp/details/2_1_1.html