

告示	番号	30	慢性腎疾患
	疾病名	エプスタイン症候群	

エプスタイン (Epstein) 症候群

えぶすたいんしょうこうぐん

概念・定義

Epstein 症候群は、進行性の腎炎、軽度の難聴、巨大血小板の出現を伴う血小板減少症の三徴を呈する症候群であり、Alport 症候群との類似点から、遺伝性腎疾患の一つとされている(1)。

同様に三徴候を呈する Fechtner 症候群では顆粒球内に Döhle 様封入体が認められるのに対して、Epstein 症候群では封入体が認められないという点で両症候群は鑑別される。

家系分析より、責任遺伝子は 22q11-q13 に存在することが報告され non-muscle myosin heavy chain typeIIA(NMMHC-IIA)をコードする *MYH9* 遺伝子が見いだされた。

この遺伝子は巨大血小板を伴う血小板減少症を共通発現症状とする Epstein 症候群、Fechtner 症候群とともに、May-Hegglin 異常、Sebastian 症候群の責任遺伝子でもある。*MYH9* 異常症のうち May-Hegglin 異常と Sebastian 症候群は顆粒球封入体の形態の違いによって区別され、これら 2 つの疾患では腎症状は認められないとされている。

治療

Epstein 症候群において、血小板減少症による出血傾向は一般に軽微である。腎障害の程度は血尿を単独で認めるのみの症例から腎不全まで様々であるが、108 例の *MYH9* 異常症の集計では、0.5g/日以上タンパク尿は 25%に認められ、その 73%は腎不全に移行しており、平均移行年齢は 27 歳と報告されている。タンパク尿出現後の腎機能障害の進展は比較的早い(7)。

アンジオテンシン受容体拮抗薬(ARB)あるいはアンジオテンシン変換酵素阻害薬(ACEI)がタンパク尿の減少に有効であるがその機序としては、糸球体内圧の低下作用のほかに、*MYH9* 遺伝子発現タンパクが発現する糸球体上皮細胞の構造保護に直接的に作用する機序も想定されている。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/2_2_13.html