

告示	番号	35	慢性腎疾患
	疾病名	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）	

ネイル・パテラ（Nail-Patella）症候群（爪膝蓋症候群）

ねいる・ばてらしょうこうぐん（そうしつがいしょうこうぐん）

概念・定義

爪膝蓋骨症候群(nail-patella 症候群, MIM161200)は、爪形成不全、膝蓋骨の低形成あるいは無形成、腸骨の角状突起(Iliac horn)、肘関節の異形成を4主徴とする常染色体優性遺伝性疾患である。しばしば腎症を発症し、一部は末期腎不全に進行する。

治療

予後は、腎症の発症により左右される。定期的な検尿を行い、腎症の発症に留意する。今のところ、腎不全発症の時期や可能性を予測する方法はない。また、腎症に対する特異的な治療法はない。腎不全に至る場合は、腎移植を要することがある。移植腎には、糸球体基底膜の病変の再発はみられていない。膝・肘関節の異常により、可動域制限や身体的特徴があることを、周囲に理解してもらうことが、精神的サポートとな

る。機能に問題がある場合は、整形外科的に治療する。成人期になったら、緑内障の検査を定期的に行う。

常染色体優性遺伝なので、50%の確率で同胞や子に発症することを、遺伝カウンセリングで説明する必要がある。また同じ家系でも、腎症の発症や程度は様々であり、腎不全に至る可能性があることも説明する。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/2_2_18.html