

告示	番号	46	慢性腎疾患
	疾病名	口ウ症候群	

口ウ (Lowe) 症候群

ろうしょうこうぐん

概念・定義

本症は眼症状、中枢神経症状、腎尿細管機能障害を主徴とし、1952年にLoweらにより報告された遺伝性疾患である(1)。近年は、oculocerebrorenal syndrome of Lowe (OCRL) (MIM309000)とも呼ばれている。

X染色体劣性遺伝疾患であり、男児10万人に数人の発症とされるが、正確な発症頻度や患者数は不明である(2)。1982年の我が国の尿細管性アシドーシス(RTA)の全国調査では、RTAの約1/3が本症によるものであった(3)。

また、まれではあるが、X染色体と常染色体の間における均衡転座による軽症女兒例の報告もあるため、女兒であっても本症を除外すべきではない。

症状

- 1) 眼症状：水晶体上皮の遊走障害をきたすため、両側性の先天性白内障はほぼ必発である。シュレム管の形成障害による先天性緑内障(牛眼)もみられる。そのほか、角膜変性(線維組織増生)、斜視、眼振、小眼球症などの異常がみられる。
- 2) 神経症状：認知障害、精神発達遅滞、痙攣、行動異常、筋緊張低下などがみられる。認知障害・発達遅滞の程度は個人差が大きいが、大半は軽～中程度の知能指数となる。痙攣は約半数にみられる。出生時から筋緊張低下があり floppy infant となり、深部腱反射は減弱する。
- 3) 腎症状：新生児早期からの近位尿細管機能障害および10歳代からの糸球体障害がみられる。尿細管障害ではいわゆる Fanconi 症候群を呈し、近位型 RTA や汎アミノ酸尿、糖尿などをきたし、体重増加不良の一因となる。糸球体障害は緩徐に進行していく。
- 4) その他：近位型 RTA による低リン血症・代謝性アシドーシスや筋緊張低下により、くる病・骨軟化症が発生する。出生時の体格は正常範囲内だが最終身長は低くなる。前額の突出や眼窩のくぼみなど、特徴的な顔貌を呈する。関節病変(関節腫脹、関節炎)や線維腫、歯嚢胞、二重歯列、停留睾丸などもみられる。

治療

治療は、対症療法が主体である。眼症状に対しては外科的治療が行われる。神経症状では、けいれんに対しては抗けいれん薬を使用し、筋力低下に対しては理学療法を行う。

Fanconi 症候群に対する治療は、別項を参照されたい。腎不全が、予後を規定する大きな因子であるが、透析導入や腎移植に対する統一的な見解はない。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/2_20_46.html