

告示	番号	38	慢性腎疾患
	疾病名	慢性糸球体腎炎（アルポート 症候群によるものに限る。）	

## 慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport） 症候群によるものに限る。）

まんせいしきゅうたいじんえん （あるぽーとしょうこうぐんによるものにかぎる。）

### 概念・定義

Alport 症候群(AS)は 1927 年に Alport により報告された進行性の腎炎を特徴とする遺伝性疾患で、聴力異常・眼球異常の合併を特徴とする(1)。その原因遺伝子は、COL4A3, COL4A4, COL4A5 遺伝子である。

1990 年に初めて COL4A5 遺伝子変異がX染色体連鎖型(X-linked Alport syndrome: XLAS)家系で同定され(2)、次いで 1994 年に COL4A3 あるいは COL4A4 遺伝子変異が常染色体劣性型(autosomal recessive Alport syndrome: ARAS)家系で同定されている(3)。AS 全体の中で、XLAS が約 80%、ARAS が約 15%を占める。残りの 5%の中に COL4A3 あるいは COL4A4 遺伝子の異常から引き起こされる常染色体優性型が報告されている(4)。

AS による糸球体腎炎は糸球体基底膜(GBM)の菲薄化・断裂を伴って進行し、数年から十数年を経て慢性腎不全に至る(5)。

初期症状は無症候性血尿であることが多く、特に XLAS の男性において成人になってからほぼ例外なく腎不全に至る。

XLAS のキャリアである女性の AS による糸球体腎炎は、無症候性血尿のみの症例から早期に慢性腎不全に至る症例まで多様であり、X染色体の不活化現象によると推測されている(5)。

### 治療

AS に対する根治的治療法は現在のところ存在せず腎保護療法が行われる。アンジオテンシン変換酵素(ACE)阻害薬やアンジオテンシン受容体拮抗薬(ARB)を第一選択薬とする(11)。

腎障害が進行し、慢性腎不全に至った場合の治療法としては、透析療法(血液透析・腹膜透析)と腎移植に分けられる。移植後抗基底膜抗体腎炎を発症する可能性があるものの、腎移植の正着率は比較的良好であると報告されており(11)、若年で慢性腎不全に陥った症例に対してはその適応が考慮される。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/2\\_2\\_12.html](http://www.shouman.jp/details/2_2_12.html)