

告示	番号	3	慢性腎疾患
	疾病名	家族性若年性高尿酸血症性腎症	

家族性若年性高尿酸血症性腎症

かそくせいじゃくねんせいこうようさんけっしょうせいじんしょう

概念・定義

若年(腎機能の低下する前)から排泄低下型高尿酸血症を呈し、30~40歳代で末期腎不全に至る常染色体優性遺伝の疾患である 1)。高率に高血圧を呈し、高尿酸血症に対する十分な治療をするにもかかわらず腎障害が進行する場合が多い 1~4)。男女ともに高尿酸血症が認められる。

病名については、家族性若年性痛風腎症(familial juvenile gouty nephropathy ;FJGN)、高尿酸血症を伴う家族性腎症(familial nephropathy associated with hyper uricemia ; FNAH)、家族性腎性痛風 (familial renal gout)などの呼び方があり、統一されていない。近年 uromodulin 遺伝子異常に基づく疾患群が提唱され、本症は現在 uromodulin 関連腎疾患 (uromodulin-associated kidney diseases: UAKD) の一つとされている。

治療

進行性の腎不全を呈する可能性がきわめて高い。アロプリノールは高尿酸血症を是正し、痛風性関節炎の予防に有効であるが、本疾患の進行を防止し得るか否かについては明らかではなく、むしろ疑問視されている。血清尿酸値と血圧の長期にわたる厳密なコントロールが必須であるが、その有効性に関するプロスペクティブな検討はなく、確立していない。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/2_6_23.html