

告示	番号	26	慢性腎疾患
	疾病名	ネフロン癆	

## ネフロン癆

ねふるんろう

### 概念・定義

ネフロン癆(nephronophthisis: NPH)は、腎髄質に嚢胞形成を認める疾患の代表であり、組織学的には、進行性の硬化、硝子化糸球体を伴う尿細管間質性腎炎像を呈する。遺伝形式は、主として常染色体劣性遺伝を示すが、孤発例もある(1)。末期腎不全(ESRD)に至る時期により、3つのサブタイプに分類される。それらは、3-5歳頃までにESRDとなる乳児ネフロン癆(NPH2)、幼少期から学童期まで比較的若年期に発症し、平均13-14歳でESRDに移行する若年性ネフロン癆(NPH1)、平均年齢19歳頃にESRDに至る思春期ネフロン癆(NPH3)であり、なかでも最も頻度が高いものが若年性ネフロン癆である。現在、ネフロン癆には、*NPH1*～*NPH16*までの責任遺伝子が同定されているが、これらのいずれの遺伝子にも異常を見いだせないものも少なからず存在する。本症に対する特殊な治療法はなく、ESRDは避けられない状況にある。

### 症状

本症の初期症状としては、多飲、多尿、尿最大濃縮能の低下、また2次性の遺尿や成長発育障害などがある。これらの症状は、4-6歳頃より出現する。主要な病態は、尿細管や集合管からのNaの喪失である。そのため、低Na血症、高K血症が認められるが、著明な浮腫や血尿、タンパク尿などの腎症状は通常初期には認められず、血圧も正常である。尿細管機能異常による低比重尿の出現頻度は高く、注目すべき所見である。また、半数以上の症例で、 $\beta$ 2-ミクログロブリン(MG)などの低分子蛋白尿の出現をみる。尿細管機能異常を原因とする尿糖から発見される症例もある。腎機能障害が進行した段階で、初めて尿量の減少とともに、Naの貯留や高血圧、貧血を呈する。したがって、低身長などの身体発育障害にて受診する小児については、本症をも念頭に置いた検査やフォローが必要である。また、原因不明の貧血を診た場合にも、本症も念頭に置き精査する。

本症には、腎外症状を有する例もある。特に、網膜色素変性症(Senior-Loken症候群) 眼球運動の失調(Cogan症候群)、小脳失調症、肝線維症、骨格や顔貌の異常なども発見のためのポイントとなる(6)。最近では、Jeune症候群、Joubert症候群、有馬症候群患者の一部に、*NPH*の異常を伴うネフロン癆と類似した腎組織が認められることが知られている(6)。

### 治療

現時点では特別有効な治療法はなく、腎尿管機能障害に伴う低 Na 血症や高 K 血症あるいは代謝性アシドーシスに対する食事療法、イオン吸着樹脂、重炭酸塩の投与を行う。腎機能の低下が進行する場合には、末期腎不全に準じた治療が行われる。本症を原因とした腎不全による低身長（標準身長 $-2.5SD$ 以下）は、成長ホルモン療法の適応となる。また、本症の出生前診断は現在のところ不可能であり、家族に対する遺伝相談も重要である。

本症の最大の問題点は、初期には尿所見は認められず、学校検尿をはじめとするマスキング検査でも見逃される例が多いことである。蛋白尿の主体は、 $\beta 2$ -ミクログロブリン(MG)や $\alpha 1$ -MGなどの低分子蛋白尿であるため、アルブミンを中心に検出する通常の試験紙法では検出されにくい。蛋白尿を検出したときには、すでに末期腎不全状態ということも珍しくない。すなわち、早期発見のための明らかな手がかりが少ないのが現状である。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/2\\_7\\_24.html](http://www.shouman.jp/details/2_7_24.html)