

| | | | |
|----|-----|---------------|---------|
| 告示 | 番号 | 81 | 先天性代謝異常 |
| | 疾病名 | 尿酸トランスポーター異常症 | |

尿酸トランスポーター異常症

ようさんとらんすぽーたーいじょうしょう

概念・定義

尿酸はヒトでのプリン体代謝の最終産物であり、体内の尿酸量は、尿酸の産生と排泄のバランスにより規定されている。尿酸トランスポーター異常は、尿酸の体外への排泄に重要な役割を果たす分子である尿酸トランスポーターの異常により、血中・尿中の尿酸濃度異常をきたす症候群である。尿酸の再吸収に働くトランスポーター（URAT1、URATv1/GLUT9）の異常（腎性低尿酸血症をきたす）と、尿酸の分泌に働くトランスポーター（NPT4、ABCG2/BCRP）の異常（高尿酸血症の原因となる）がともに知られている。腎性低尿酸血症の約10%が尿酸結石や運動後急性腎不全を呈し、運動後急性腎不全の20-30%は再発すると報告されている。高尿酸血症は尿酸結石や痛風の原因となる。

症状

腎性低尿酸血症では、通常低尿酸血症自体での症状は認めないが、約10%が尿酸結石や運動後急性腎不全を呈し、運動後急性腎不全の20～

30%は再発すると報告されている。高尿酸血症は尿酸結石や痛風の原因となる。

治療

腎性低尿酸血症では尿路結石予防として、十分な水分補給による尿量確保と、酸性環境による尿酸水溶性の低下を防ぐための尿のアルカリ化（クエン酸塩や重曹投与）を行うこともある。運動後急性腎不全の既往がある患者では、急激な運動を避けることが必要である。尿酸分泌トランスポーターの異常に伴う高尿酸血症の治療は、高尿酸血症一般の治療と同様である。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_9_117.html