



「アルポート症候群」を ご存じですか？

－病気をよく理解するために－

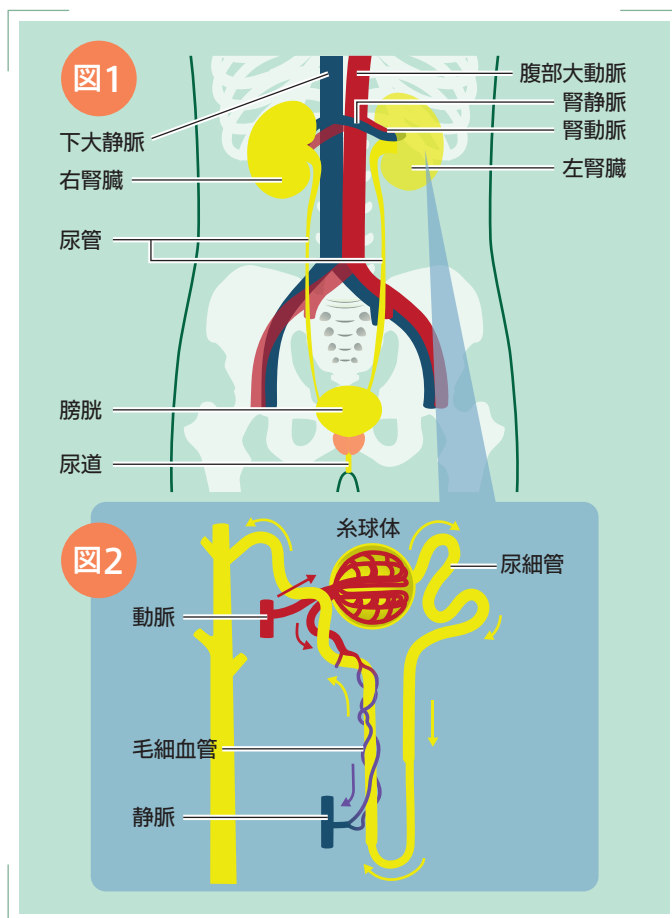
アルポート症候群は比較的稀な病気で、あまり知られていません。遺伝する腎臓病で、「遺伝性腎炎」とも呼ばれます。ご家族に腎臓の機能が悪い方や、透析や腎移植を受けられている方がいる場合に注意が必要です。初期症状は尿検査でみつける血尿（顕微鏡的血尿）のみで、自覚症状が全くありません。健診の仕組みが整っている本邦では、乳児健診、学校検尿や会社の健康診断などで血尿を指摘され発見されることが多いです。血尿を指摘されても、「無症候性血尿」（症状のない血尿）またはご家族に血尿の人がいる場合には「良性家族性血尿」（遺伝するが腎臓の機能は悪くならない状態）と診断され、問題ないと説明されることもあります。しかし、その中にアルポート症候群と診断されていない患者さんが存在すると考えられています。将来、腎臓の機能が低下する腎不全になる可能性があるため、まだ症状が軽いうちにしっかり診断され、専門医へ通院することが重要です。このパンフレットはアルポート症候群を広くたくさんの方に知っていただくために作成しました。

Check 1 腎臓の働きについて

腎臓は血液中の余分な水分や老廃物を尿中に排泄するための臓器です。それにより、体中の血液は常にきれいな状態に保たれますし、体内の水分量や電解質濃度が一定に調節されます。言葉で書くと簡単ですが、その過程においては、

- 1 動脈から大量の血液を腎臓に還流させる（図1）。
- 2 腎臓の糸球体という場所から血液中の過剰な水分、老廃物を尿細管という管へ排出する（図2）。
- 3 血液中の電解質のバランスを整えるために、尿細管内の尿と毛細血管内の血液の間で電解質の交換を行う（図2）。
- 4 その後、尿は尿細管から尿管、膀胱へと流入する（図1）。
- 5 浄化されてきれいになった血液が静脈に流入する（図1）。

など、非常に複雑な作業が行われています。



Check 2 アルポート症候群の原因

上で説明した糸球体に、血液中の過剰な水分、老廃物から尿の元を作る際にフィルターの役割をする膜（基底膜）があります。アルポート症候群は、この基底膜を構成する

「IV型コラーゲン」を作る設計図（遺伝子）に生まれつき異常がある病気です。基底膜の異常が原因で、尿中に血液、蛋白が漏れ出てしまいます。

Check 3

アルポート症候群の主な症状

腎臓の症状としては、幼少期から見た目ではわからない血尿（顕微鏡的血尿）を認めることが多いですが、風邪を引いた際には褐色～コーラ色の目で見えてわかる血尿（肉眼的血尿）が出ることがあります。年齢とともに蛋白尿が出始め、非常にゆっくりとした経過で腎臓の機能が低下します。人によっては透析や腎移植などの、腎臓の代わりとなる治療（腎代替療法）が必要となります。

耳と眼にもIV型コラーゲンがあるため、眼の症状として白内障や円錐水晶体、耳の症状として難聴を認めることがあります。どちらも年齢とともに症状が出てくる人が増えてきますので、定期的な検査が必要です。どの症状も、性別や遺伝形式により、進行の早さや発症のしやすさに差があることがわかっています。

1. 治療法

現在のところ、病気を完全に治せる治療法（根治的治療法）はありません。降圧薬（血圧を下げるお薬）として使用されている内服薬の一部に、腎臓の機能が低下する速度を遅くする腎保護作用があるとされており、一般的に血尿に加えて蛋白尿が出始めた時期に治療を開始します。ただし、近年ではこの病気の重症のタイプにおいては、診断され次第できる限り早期に治療を開始することが推奨されており、専門の医師とよく相談することが重要です。

腎臓の機能が低下するに従い、体に必要な働きができなくなってくると、食生活の改善やお薬でのサポートを行います。しかし末期腎不全に至ると、それでも追いつかなくなり、自分の腎臓の代わりとなる治療である腎代替療法が必要になります。腎代替療法には腹膜透析、血液透析、腎移植があり、最近は腹膜透析や血液透析を経ずに腎移植を行う、先行的腎移植も増えてきています。

難聴の症状が出てきた場合には症状は徐々に進行し、補聴器が必要になります。また白内障に対して手術が行われます。

2. 経過

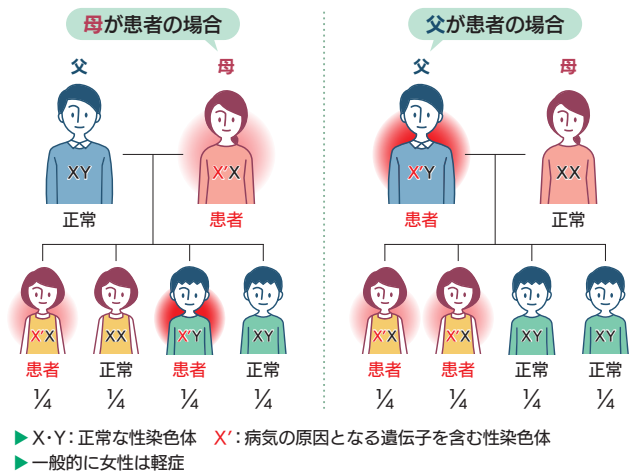
アルポート症候群の経過は、性別と遺伝形式により異なります。最も頻度の高い（約80％）性染色体のX染色体に原因があるX連鎖型の場合は、男性の方がより重症で40歳までに約90％の方が末期腎不全となってしまう。一方で女性は40歳までに末期腎不全に至るのは約10％とされており軽症であることが多いですが、65歳までに半分の方が末期腎不全（腎代替療法が必要な状態）に至るとされており、決して経過が良い病気とは言えません。中には男性と同様に重症な経過をたどる場合もあり要注意です。常染色体に原因がある常染色体潜性型および顕性型の場合は、男女差はなく、末期腎不全に至る平均年齢はそれぞれ21歳と60歳であり、常染色体潜性型が重症とされています。

お子さんへの遺伝

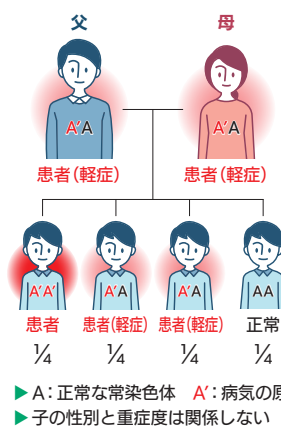
どのような確率で遺伝するのか、典型例を図にしていますので、ご参照ください。

X連鎖型の場合は、母親が患者さんの場合は、お子さんが男の子でも女の子でも、1/2の確率で遺伝します。父親が患者さんの場合は、お子さんが男の子であれば遺伝することはない、女の子の場合は全員遺伝することになります。

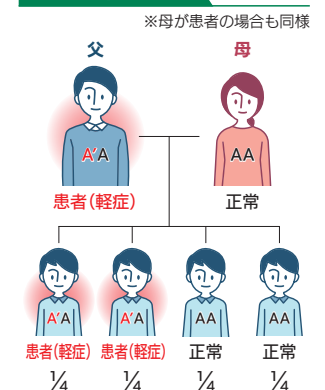
X連鎖型



常染色体潜性型



常染色体顕性型



おわりに

アルポート症候群は、適切な医療を受けることでより良い生活を過ごすことができる病気です。軽症のうちから「腎臓を大切に」ということを念頭において生活することが重要で、そのためには正しい診断がなされることが推奨されています。