

稀な腎臓病とは？
患者、家族や保護者のための情報パンフレット

Marena shikkan jinzō wa nanidesu ka? Kanja, kazoku ya hō teki hogo-sha no tame no jō hō
shī to

患者、家族各位

稀な疾患とは、人口あたりの疾患有病率がある一定の値を超えた際に使われます。ヨーロッパにおいて、その値は人口の0.05%とされ、すなわち1万人あたり5人以上の有病率とされています。現在の世の中には多くの稀な疾患があります。現在までに発見・診断されている疾患数は約7000から8000であり、それは医療科学の進歩、特に遺伝子研究の進歩と共に増加するでしょう。それ故に、稀な疾患を有する人口は少なくなく、イタリアにおいては数百万人もの人々が、さらにはヨーロッパ全土においては1千万人の人が罹患しています。イタリアにおけるOrphanetネットワークによると、我が国には200万人もの人が稀な疾患に罹患し、そしてその70%は小児患者です。

先天性、感染性、癌性、遺伝性、変性疾患など、稀な疾患は種々存在します。しかし、それらの大部分は遺伝性疾患（全体の約80%）です。稀な疾患はすべての地方の人に発症することがあり、様々な臓器症状（消化器系、呼吸器系、皮膚、神経系など）を呈します。そして時には複数の症状を有することがあるため、集学的な診断アプローチが絶対的に必要となります。これら疾患のほとんどすべては慢性的な身体障害を有しており、患者さんは一生涯に渡って（しばしば出生時より）これらの症状や困難と共に暮らしていく必要があります。

稀な腎臓病とは、これらの疾患の中で腎臓のみ、または腎臓と他臓器に症状を有する疾患群です。ほとんどの場合が遺伝的疾患であり、診断のためには遺伝子検査がしばしば必要となります。当センターにおいては、そのような稀な腎臓病患者は最適かつ最新の医療を受けることが出来ます。

このパンフレットは、この様な疾患に苦しんでいる患者さんのために、その疾患に関する情報を提供するためのものです。何か質問をお持ちの方や必要とする情報をお探しの方は、お気軽に当センターの医師・スタッフにお尋ねください。

Shin'ainaru kanja, shin'ainaru kazoku, sono yūbyōritsu wa, sunawachi, shoyo no shūdan no baai no kazu wa, settei sa reta ikichi o koete inai toki ni marena shikkan ga teigi sa rete imasu. Yōroppade wa, kono shikīchi wa, jinkō no 0.05-Pāsento ni kotei sa re, 1 man-ri-atari 5-rei, sunawachi. Ōku no kishō shikkan ga arimasu. Shira rete iru to shindan sa reta kishō shikkan no kazu wa yaku 7000 kara 8000dearuga, soreha kagaku no shinpo de, tokuni iryō kagaku ya idenshi kenkyū no shinpo to seichōshita-zudesu. Dakara wareware wa ikutsu ka no byōki ga, Itaria de nan hyaku man-ri mo no hitobito no, sarani wa sū jū yōroppa no nan hyaku man-ri no hanashide wanai sa rete imasu. Watashitachi no kuni de Orphanet nettowākuitaria ni yoreba, kishō shikkan to sunde 200 man-ri, soshite 70 pāsento wa, shōni no nenrei no kodomo-tachi ga sa rete imasu. Kishō shikkan no kotonaru shurui ga arimasu: Senten-sei, kansen-sei, gan, iden-teki, hensei wa.... Shikashi, marena shikkan no daibubun wa, idenshi (subete no kishō shikkan no yaku 80-pāsento)desu. Kishō shikkan wa sore o gakusai-tekina apurōchi o hitsuyō to suru igaku-teki jōtai o tsukuri, subete no chiku to jintai shisutemu (shōkakikei ya kokyūkikei, hifu, shinkei-kei, nado), soshite tokiniha fukusū no eikyō o ataeru koto ga dekimasu. Hotondo subete no kishō shikkan wa, mansei oyobi mukō-ka sa re, eikyō o uketa kanja wa, ōku no baai, umarete kara, subete jibun-tachi no seikatsu o dōshutsu shōjō ya kon'nan to issho ni kurasu hitsuyō ga arimasu. Jin shikkan wa, tandoku de, matawa hoka no kikan to no kumiawase de, jinzō ni eikyōwoataeru marena shikkandesu. Hotondo no baai, korera wa, iden-teki shikkandearu to shindan no tame ni, idenshi kensa wa, shibashiba hitsuyōdesu. Tō sentāde wa, marena shikkan ni rikan shita kanja wa, chishiki no kaihatsu yori tekisetsu katsu kōdona iryō o ukeru koto ga dekimasu. Kono shōsasshi wa, anata ga kurushinde iru koto ga dekirukara, byōki ni kansuru jōhō o teikyō suru yō ni sekkei sa rete imasu. Watashitachi no ishi ya tō sentā no subete no sutaffu wa, anata no shitsumon'nikotaeru to, anata ga hitsuyō to shite iru sonōchi no nin'i no setsumeii o teikyō suru tame ni anata no shobundesu.

遺伝性糸球体疾患

Iden-sei shikyū taishō

遺伝性糸球体疾患は遺伝子異常による腎糸球体の構造、または機能の変化を特徴とする疾患群です。腎糸球体は腎臓における濾過機能を担っており、その機能異常が尿中への蛋白質漏出、または赤血球漏出（それぞれ蛋白尿、または血尿と呼びます）を起こします。これらの疾患は徐々に腎機能を低下させ、将来的な腎機能障害や末期腎不全へと進展することがあります。

遺伝性糸球体疾患は、腎糸球体発達および機能に重要な役割を果たす遺伝子変異によって起こります。今日では、30以上の遺伝子がそれらの原因として同定されています。これらの遺伝子変異はそれぞれ異なる遺伝形式により疾患として発症します。常染色体優性（片方の親が疾患を有し、その変異遺伝子が子供に遺伝して発症します）、常染色体劣性（疾患を有してない両親の両方から変異遺伝子を遺伝して発症します）、またはX(伴性)連鎖（変異遺伝子を遺伝した男児のみが発症します）。

遺伝性糸球体疾患の診断には、血液検査や尿検査が必須です。また、腎生検が必要となることもあります。最終的には、疾患の原因や患者の予後、最適な治療法を確立するためには、遺伝子検査が重要となります。

Iden-sei-ito kyūtai shikkan wa idenshi ijō ni yotte hikiokosa reru jinshikyūtai no kōzō to kinō no henka o tokuchō to suru shikkan-gundesu. Jinshikyūtai jin kōzō no rokadeari, sono kinō no ijō ga (tanpaku to yoba reru) wa, tanpakushitsu no sonshitsu oyobi nyō-chū no sekkekkyū (ketsunyō) no tsūro o motarashi emasu. Korera no shikkan wa, jojoni jin fuzen, demo taminaru ni mukatte shinka sa seru koto ga dekimasu. Iden-sei-ito kyūtai shikkan wa, jinshikyūtai no hattatsu to kinō ni jūyōna idenshi no totsuzenhen'i ni yotte hikiokosa remasu. Kyōde wa, 30 ijō no idenshi ga iden-sei-ito kyūtai shikkan no gen'in to shite dōtei sa rete imasu. Korera no idenshi no hen'i wa jōsenshokutaiyūsei (byōki de katahō no oya, byōkidearu musuko ni henka shita idenshi no kopī o sōshin), jōsenshokutairessei (kenkōna ryōshin no ryōhō ga ni henka shita idenshi no kopī o sōshin suru yō ni sōshin suru koto ga dekimasu musuko wa sonogo), 2 o jushin suru to, byōki ni narimasu), matawa X rensa (henkō sa reta idenshi ga byōki ni nari, ippantekini kenkōna hahaoya, danse no kodomo, ni yotte sōshin sa remasu. Iden-sei shikyūtaishō no shindan wa ketsueki kensa ya nyō ni motodzuite ori, jin seiken wa, tokiniha hitsuyō ni naru koto ga arimasu. Sarani, idenshi kensa wa byōki no gen'in, shitagatte, yogo to saitekina chiryō-hō o kettei suru tame ni jūyōdesu.

免疫反応による糸球体疾患（糸球体腎炎）

Men'eki kaizai-sei-ito kyū tai shikkan (ito kyū tai jin'en)

糸球体腎炎は、腎臓の濾過機能を担う糸球体における炎症性疾患です。それらは急性、亜急性または慢性の経過で発症し、疾患により異なる症状（血尿、蛋白尿、腎機能障害、末期腎不全）を呈します。また、他の臓器症状（皮膚、関節、呼吸器など）を呈することもあります。

糸球体腎炎の原因

- 腎糸球体に原因がある疾患（原発性、または特発性糸球体腎炎）、例えばIgA腎症
- 全身性疾患の1症状である（例えば、全身性エリテマトーデスや血管炎）
- 感染症に随伴する糸球体腎炎（連鎖球菌、ブドウ球菌、B型またはC型肝炎感染に伴う）

糸球体腎炎による症状

- ・ 腎機能障害（急性または慢性）
- ・ 高血圧
- ・ ネフローゼ症候群（尿中への大量蛋白質漏出とそれによる低蛋白血症（血液中の蛋白質、特にアルブミンの減少）、脂質異常症、体液貯留（浮腫）を引き起こす疾患群

・ 血尿（通常は顕微鏡的血尿を呈し、疾患活動性があるとしばしば肉眼的血尿を呈する）

糸球体腎炎の診断には血液検査と尿検査が必要です。腎生検はしばしば必要となります。これらのすべての検査結果は、種々ある糸球体腎炎の鑑別や最適な治療法選択に必須となります。

Ito kyūtai jin'en wa, jinzō no ito kyūtai, jinzō no roka kōzō o fukumu jinzō no enshō-sei shikkan no gundesu. Karera wa, kyūsei, A kyūsei matawa mansei jin rinshō shōjō wa (ketsunyō, tanpaku nyō, jin fuzen, sarani tāmīnaru) hijō ni kotonatte okonau koto ga dekimasu. Mata, hoka no zōki (hifu, kansetsu, kokyūkikei...) No fuka shōjō de sonzai suru koto ga dekimasu. Ito kyūtai jin'en no koto ga dekimasu. - Hyōgen tanri sa reta shikkan (ito kyūtai jin'en no puraimari matawa toppatsusei), tatoeba, yokin no jin-shō immunoglobuline A - zenshinseishikkan no ichibudearu (tatoeba, eritematōdesu ya ketsukan'en nado) - kansen-shō (rensa kyūkin, budō kyūkin, uirusu B-gata matawa C gatakan'en) ni zokuhatsu shimasu ito kyūtai jin'en ni kanrendzuke rarete mo yoi jin rinshō shōjō wa ika no tōridesu. ・ Jin fuzen (kyūsei matawa mansei)・ kōketsuatsu・ nefurōze shōkōgun, rinshō shōkōgun nyō-chū no tanpakushitsu no sonshitsu ni yotte hikiokosa re, teitanpakukesshō (ketsueki-chū no tanpakushitsu no, tokuni arubumin no genshō) ni yotte tokuchō dzuke rareru, shishitsu ijō-shōoyobi taieki choryū (fushu)・ ketsunyō, tokuni hinpan ni kenbikyō-teki ketsunyō o tsugi no zōaku,-chū, ōku no baai, kyoshiteki-ito kyūtai jin'en no shindan wa ketsueki kensa, nyō kensa, oyobi ōku no baai, jin seiken o hitsuyō to shimasu. Kono jōhō wa,-ito kyūtai jin'en no samazamana keitai no chiryō no tame no sairyō no chiryō-hō o kettei suru hitsuyō ga arimasu.

CILIOPATHIES

常染色体劣性多発性嚢胞

Jin shikkan ta nō hō jō senshokutairessei

常染色体劣性多発性嚢胞腎（ARPKD）は腎臓内部の集合管に嚢胞が形成されることによる遺伝性疾患です。嚢胞形成・増大に伴い、腎臓の大きさは著しく増加します。

肝臓病変の併発は必発であり、種々の程度の先天性肝線維症を伴います。

ARPKDは、4万人に1人の子供に発症する稀な疾患です。この疾患の遺伝形式は、常染色体劣性形式です（すなわち、両親の両方から変異遺伝子を受け継いで発症します）。原因遺伝子であるPKHD1は、6番染色体に存在し、フィブロシチン(fibrocystin)またはポリダクチン(poliduttina)と呼ばれる蛋白質を産生します。

出生後、腎嚢胞の形成・増大に伴って、通常高血圧と尿路感染症を呈し、しばしばこれらが重篤となることがあります。肝臓病変は完全に無症候となるか、または門脈圧亢進症や胆道感染症、胆管炎を発症することがあります。通常機能は維持されます。腎臓超音波検査では、腫大した腎臓と複数の小さい嚢胞が確認でき、時にそれらは出生前に確認されることもあります。肝臓超音波検査では、胆道拡張と門脈圧亢進症のサインを確認できます。

腎機能障害はARPKDの主な症状の一つです。通常は15歳以前に末期腎不全に進展することはありません。末期腎不全に進展した際には、救命治療として透析療法や腎移植が必要となります。

Jōsenshokutairessei tahatsuseinōhōjin (ARPKD) wa shūgō-kan to yoba reru jinzō no kōzō ni nōhō no kaiatsu ni yotte tokuchōdzuke rareru iden-sei shikkandesu. Nōhō no hattatsu no kekka, jinzō no saizu no ichijirushii zōka o kaburimasu. 1Deatte mo kanzō no kan'yo ga tsuneni arimasu. ARPKD wa, 1/ 40, 000 no kodomo-tachi ni eikyō o atae, marena shikkandesu. Kono shikkan wa, jōsenshokutairessei yōshiki de sōshin sa reru (sunawachi, idenshi no ryōhō no kopī ga henkō sa rete iru koto ga hitsuyōdearu) to, PKHD 1 yoba reru gen'in idenshi wa, kono idenshi wa fibrocystin matawa poliduttina to yoba reru tanpakushitsu o kōdo suru senshokutai 6-jō ni ichi shimasu. Shussan-go, jin nōhō no keisei ni kuwaete, sorera wa ippan-teki oyobi ketsuatsu oyobi nyōrokansenshō,-kō shibashiba jūtokudesu. Kanzō no kan'yo wa, shōjō ya chōkō nashi ni kōka ga kakaru baai ga ari, tankan ya tankan'en no sonzai no monmyakuatsukōshinshō to kansen-shō ga fukuma remasu. Kan kinō wa, tsūjō, seijōna iji sa remasu. Chōonpa wa tokidoki miete mo, shusseimae ni, tokiori chīsana nōhō de, zōka shita boryūmu no jinzō o shimeshimashita. Kan chōonpakensa wa, monmyakuatsukōshinshō no kanōsei no aru chōkō de, tankankakuchō o shimeshite imasu. Kanzō

no kan'yo wa, senten-sei kan sen'i-shō o settei shimasu. Jin fuzen wa, shuyōna gappeishōdeari, makki wa hotondo 15-sai mae ni hassei shimasen. Makki jin fuzen no chiryō wa, tōseki ya jinzō ishoku de kōsei sa rete imasu.

常染色体優性多発性嚢胞腎 (ADPKD)

Jin shikkan, jō senshokutaiyū sei tahatsuseinō hō

常染色体優性多発性嚢胞腎 (ADPKD) は、尿細管の様々な部分に嚢胞が形成される遺伝性疾患です。これは多発性嚢胞腎の中で最も一般的な病型で、1000人に1人の有病率です。それ故に決して稀な疾患ではありません。しかし、この疾患の症状は通常成人になってから出現するため、たとえ家族内発症する患者でも、小児期の症状出現は稀です。遺伝発症するADPKD患者の多くが16番染色体上のPKD1遺伝子に変異があり、一方で4番染色体上のPKD2遺伝子に変異が存在することもあります。

ADPKDを有する子供は、顕微鏡・肉眼的血尿、高血圧、尿路感染症、腎・尿路結石、腎機能障害を呈します。腎臓超音波検査では、増大した腎臓と大きな嚢胞を確認できます。また、この疾患では、肝臓、膵臓、心臓および大血管の合併症が起こることがあります。

腎機能障害は、ADPKDにおける主要な症状の一つです。腎機能障害が進展し、通常は成人になった後に末期腎不全を呈しますが、小児期に発症する場合があります。末期腎不全に進展した際には、救命治療として透析療法や腎移植が必要となります。

Jōsenshokutaiyūsei tahatsuseinōhōjin (ADPKD) wa, nyō saikan no kaku bubun no nōhō ni yotte tokuchōdzuke rareru iden-sei shikkandesu. Kore wa, 1/ 1, 000 yūbyōritsu de, tahatsuseinōhōjin shikkan no mottomo ippantekina keitaidesu. Dakara, sore wa marena shikkande wa arimasen. Shikashi, kono shikkan wa tsūjō, seijin-ki ni araware, sarani shitashimi ga aru baai ni wa, sonotame shōnide wa maredesu. Chīsai wariwai wa, 4 bansenshokutai-jō ni ichi suru PKD 2 idenshi ni henka sa senagara ADPKD no hotondo no kazoku wa, 16 bansenshokutai-jō ni ichi suru PKD 1 idenshi ni hen'i o motte imasu. Eikyō o uketa kodomo-tachi wa, kenbikyō matawa nikugan-teki ketsunyō, ketsuatsu, nyōrokansenshō, ishi ya jin fuzen o shimesu koto ga dekimasu. Chōonpa wa, zōka shita boryūmu no jinzō to ōkina nōhō o shimeshite imasu. Shikkan mo mata, kanzō, suizō, shinzō oyobi kekkan nado no ta no zōki ni hassei suru rinshō shōjō ni yotte tokuchōdzuke raremasu. Jin fuzen wa, shuyōna gappeishōdeari, makki ni wa, tsūjō, shōni ni hasshō suru kēsu ni tsuite mo, seijin-ki ni hassei shimasu. Makki jin fuzen no chiryō wa, tōseki ya jinzō ishoku de kōsei sa rete imasu.

原発性尿細管症

Shikkan Nyō saikan

原発性尿細管症とは、腎尿細管機能異常をきたす遺伝性疾患です。腎尿細管は、尿中に排出される物質の量と質の調節など、多くの重要な果たしています。尿細管機能が不適切になると、臨床症状が出現します。血中・尿中における重篤な酸塩基・電解質（ナトリウム、カリウムなど）異常が起こります。これらの異常は、通常は腎機能障害に進展することはありません。しかし、適切に治療しなければ、腎尿路異常、消化管異常、成長障害をきたすことがあります。そのため、原発性尿細管症の患者は、長期にわたる治療を要し、その治療効果を適切に判断するために定期的な検査・診察が必要となります。

Purimitibu tubulopathies wa saikan to yoba reru jinzō no bubun no dōsa no henka o tokuchō to suru iden-sei shikkan no gurūpudesu. Nyō saikan jinzō wa nyō-chū ni jokyo sa reru busshitsu no ryō to shitsu no chōsetsu o fukumu ōku no jūyōna kinō o jikkō shimasu. Nyō saikan shōgai no eikyō wa ōi to san enki heikō oyobi denkaishitsu, ketsueki-chū no (natoriumu, kariumu-tō)oyobi nyō-chū no shinkokuna henka ga fukuma remasu. Tekisetsu ni chiryō shinakereba korera no henkō wa, tsūjō, mansei jin fuzen ni mukatte shinka shite inaiga, kono yōna nyōro shikkan nado no ta no kekka o tomonau koto ga, ichō ya seichō no donka. Ko no tame, genshi tubulopathies o motsu kanja wa, karera ga chōki chiryō o yatoushi, sono yūkōsei o kenshō suru tame no tesuto o teikitekini kensa o okonau hitsuyō ga arimasu.

CAKUT（先天性腎尿路疾患）

Jinzō oyobi nyō ro no shusseijō

先天性腎尿路疾患（Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract；CAKUT）は、腎臓の発生異常、または腎臓とその他の尿路系（尿管、膀胱）発生異常による疾患である。これらの疾患は、腎尿路のみに症状を有する場合と、その他の器官の先天異常（目、耳など）を併発する場合があります。

先天性腎尿路疾患（CAKUT）に含まれる疾患

- 片腎や馬蹄腎、腎臓低形成などの腎臓の形態異常
- 腎盂尿管移行部狭窄症や重複腎盂尿管、先天性巨大尿管症、膀胱尿管逆流などの尿管形態異常
- 後部尿道弁などの尿道形態異常

先天性腎尿路疾患（CAKUT）は、全く症状を呈さないこともあり、周産期などにその他の疾患を検索するために施行された腎臓超音波検査で偶然に診断されることがあります。また、尿路感染症などの臨床症状を呈することもあります。腎機能障害や末期腎不全に進展することもあります。

先天性腎尿路疾患（CAKUT）は主に腎臓超音波により診断され、またフォローアップにおいても超音波検査は不可欠です。さらに腎シンチグラフィと膀胱尿道造影も、しばしば有用となります。

末期腎不全に進展した際には、救命治療として透析療法や腎移植が必要となります。

Jinzō to nyōro no senten-sei ijō wa shibashiba CAKUT no kashiramoji (jinzō no eigo senten ijō ya nyōro) no shita de gurūpu-ka sa reta kikei no supekutoru o arawashimasu. Korera no kekkan wa, tandoku de, matawa hoka no nyōro (nyōkan, bōkō) to no kumiawase de, jinzō ni eikyō o ataeru koto ga deki, tandoku de, matawa hoka no kikan no senten ijō (tatoeba ai, mimi) ni kanren shite hassei suru kanōsei ga arimasu. CAKUT wa tsugi no tōridesu. - Bateijin matawa hypodysplasia de, jin keisei fuzen nado no jinzō no ijō, - kono yōna heisoku-sei nyōkankyōsaku pyelo - kite,(sono yō na 二重尿管 Pyelo chiku nado) no haisetsu shisutemu no nijūka, megaureter senten-sei oyobi bōkō nyōkan gyakuryū nado no nyōkan no ijō, - kono yōna kōbunyōdō-ben to shite nyōdō no ijō CAKUT wa kanzen ni mu shōkō-seidearu koto ga deki, shitagatte, jin chōonpakensa (demo, shusseimae) to gūzen ni shindan sa reru ka, sono yōna nyōrokansenshō nado no rinshō shōjō, to teiji shite mo yoidesu. CAKUT no ikutsu ka no keitai wa, tanmatsu mo, jin fuzen o kettei suru koto ga dekimasu. CAKUT no shindan wa, omoni chōonpa nado no gakki no tesuto ni motodzuite ori, forōappu no tame ni fukaketsuna tsūrudesu. Mata, jin shinchigurafī to hainyō cistouretrografia chōsa wa, ōku no baai, shindan o kanryō suru no ni yūyōdesu. Makki jin fuzen no chiryō wa, tōseki ya jinzō ishoku de kōsei sa rete imasu.

常染色体優性尿管間質性腎疾患

Shikkan, kanshitsu jō senshokutaiyū sei

常染色体優性尿管間質性腎疾患（ADTKD）は、常染色体優性遺伝形式による稀な疾患群です。4つの遺伝子（*UMOD*、*HNF1B*、*MUC1*、*REN*）の一つの異常により発症します。

常染色体優性尿管間質性腎疾患（ADTKD）の臨床症状極めて多彩であり、尿異常単独や腎嚢胞形成、慢性腎臓病、腎機能障害、末期腎不全などを呈します。さらに多臓器の合併症を有することもあり、若年発症糖尿病（*MODY*）や痛風を併発することがあります。

診断は、血液および尿検査により行われ、その臨床診断を確認するためには遺伝子検査が有用となります。

末期腎不全に進展した際には、救命治療として透析療法や腎移植が必要となります。

UMOD, *HNF1B*, *MUC1*, *REN*: Yōgo `nyō saikan kanshitsu-sei jin shikkan no jōsenshokutaiyūsei' wa, jōsenshokutaiyūsei to 2tsu no idenshi no izureka de totsuzenhen'i ni yotte hikiokosa to shite sōshin suru marena shikkan no ki o imi shimasu. Rinshō shōjō o teisuru koto ga aru korera no shikkan wa, tanri sa reta nyō no ijō kara, hiroku henka shi, mansei jinzō-byō ya jin fuzen, demo tāminaru made no jin nōhō no sonzai. Kuwaete, jakunen

hasshō gatatōnyōbyō (modi wa itta) to tsūfū no tokutei no keitai o fukumu hon yobun jin shōjō, suru koto ga dekimasu. Shindan wa, ketsueki oyobi nyō kensa, jinzō no chōonpakensa ni motodzuite ori, idenshi kensa ni yotte kakunin suru koto ga dekimasu. Makki jin fuzen no chiryō wa, tōseki ya jinzō ishoku de kōsei sa rete imasu.