

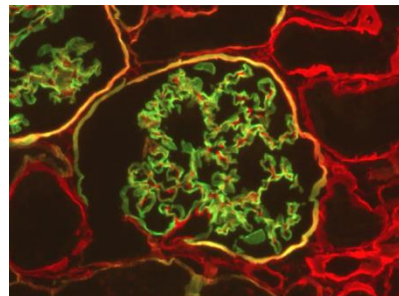
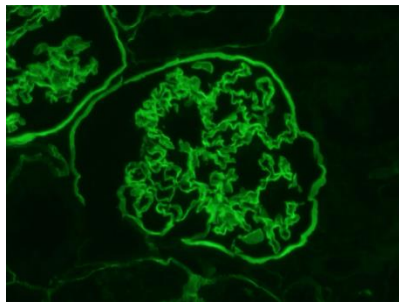
アルポート症候群

遺伝性の腎疾患の一つで、進行性の腎症に難聴を伴うのが特徴です。遺伝形式は約 90%が X 染色体によるもので、男性で重症化し 10 代後半から 20 代前半に末期腎不全に至ります。ただし常染色体による遺伝形式もあり、女子でも末期腎不全に至ることもあるために注意が必要です。原因は、糸球体基底膜を作っている蛋白の一つである IV 型コラーゲンの遺伝子変異によって基底膜が上手く作られないために起こる病気です。また、内耳や眼においても重要な蛋白であるために、それらの障害で難聴や眼病変を引き起こします。

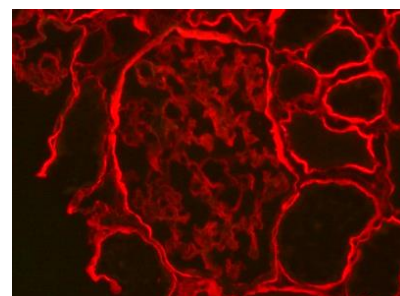
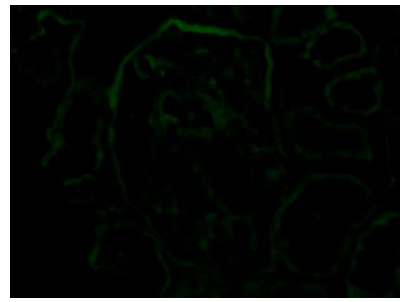
病初期には血尿が唯一の症状ですが、進行すると尿蛋白が増加し徐々に腎機能も低下していきます。3 歳児健診で尿異常を指摘されて診断される場合もあります。家族歴からアルポート症候群を疑いますが、難聴や眼病変が見られれば診断するうえで有用です。

腎生検により電子顕微鏡像で基底膜が広範囲にわたり厚くなったり薄くなったり、網目状の特徴的な病変が見られ、免疫染色で IV 型コラーゲンの異常により診断できます。近年では、遺伝子検査による診断も可能です。根本的な治療はなく、蛋白尿の減少を目的としたアンジオテンシン変換酵素阻害薬やアンジオテンシン受容体拮抗薬などの降圧薬による治療が中心となります。末期腎不全に至った場合は、透析もしくは腎移植が必要となります。

通常



病気の場合



免疫染色：糸球体基底膜，ボウマン嚢，尿細管のIV型コラーゲン a5 鎖を緑色に，a2 鎖を赤色に染めています。病気の場合，a5 鎖がないため緑色に染まらないことで確認できます。