

ネフロン癆

1. 疾患名ならびに病態

ネフロン癆

一次繊毛に存在する蛋白をコードする *NPHP* 遺伝子の異常が主たる原因とされている、常染色体潜性遺伝性疾患である。腎間質障害が主体であり、腎機能障害が進行する。根本的な治療法はなく、基本的には 30 歳までに末期腎不全に至る。

2. 小児期における一般的な診療

◇ 主な症状

初期症状としては、多飲、多尿、尿濃縮能の低下、また二次性の遺尿や成長発育障害などが挙げられる。これらの原因となる主要な病態は、尿細管障害による塩類の喪失であり、浮腫や血尿、蛋白尿などの腎症状は通常初期には認められない。腎機能障害が進行すると高血圧、貧血を呈する。

◇ 診断の時期と検査法

10 歳代で末期腎不全に至ることが多く、これらの症例は学童期に上記症状や検尿、血液検査の機会に偶発的に腎機能障害を指摘されることが診断の契機となる。超音波検査での腎嚢胞が診断の入口となるが、必ずしも嚢胞が認められるわけではない。問診、診察、画像検査等により他の疾患（低形成異形成腎、多発性嚢胞腎、常染色体優性尿細管間質性腎疾患）を鑑別したのち、遺伝子検査あるいは腎生検を行い診断する。

◇ 経過観察のための検査法

腎機能障害が進行するため、血液検査により経時的に腎機能を観察することが重要である。貧血等腎不全に伴う合併症も血液検査で確認する他、高血圧や低身長が問題になることがしばしばあるため血圧や体格の測定も行う。

◇ 治療法

根本的な治療法はない。腎不全の保存期治療が行われ、貧血や高血圧などの合併症に対して対症療法が行われる。

◇ 合併症および障がいとその対応

一次繊毛は全身に分布するため、多彩な腎外合併症を有する。頻度が高いものとして神経や眼合併症があり、神経合併症としては知的発達症や小脳虫部低形成が、眼合併症としては網膜色素変性症や眼球運動失調が多い。その他、骨格や肝胆道系などに合併症が見られる。腎外合併症を有する症例はネフロン癆の約半数にのぼるとの報告もある。腎外合併症はそれ自体が生命や QOL に関わる重要なものが多いため、ネフロン癆が疑われる症例には眼科など他科との連携や、頭部を含めた画像検査も積極的に行うべきである。

3. 成人期以降も継続すべき診療

◇ 移行・転科の時期のポイント

知的発達症を中心とした神経合併症がない例は、移行に際して一般的な範疇を超える配慮はさほど要さないことが多い。思春期、若年成人期に末期腎不全に至る例が多いため、腎代替療法へ移行する時期に合わせて成人診療科へ移行することも検討される。知的発達症を合併している症例は、患者自身の自立という点において困難があることが多く、内科医小児科医間での事前の情報共有が重要になる。とりわけ、腎代替療法を要する症例では多種職で移行準備を行うことが求められる。また、その他腎外合併症に関しても個別の対応が必要で、眼や骨合併症に関してはそのまま眼科や整形外科で診療継続となることが多い一方、神経や肝合併症に関しては小児科医が診療していることが多く、腎、神経、消化器それぞれの専門内科へ移行する必要がある。

◇ 成人期の診療の概要

基本的に末期腎不全の管理となる。腎代替療法の導入後に関しては、生命予後は比較的良く、長期の管理を要する。透析だけでなく、腎移植もしばしば選択される。また、腎外合併症等、患者の状態に応じて保存的腎臓療法が選択される可能性もある。

4. 成人期の課題

◇ 医学的問題

腎代替療法を要するため、医療的ケアを要する状態が長期にわたる。重度の知的発達症がある場合、保護者が高齢化あるいは死亡すると、さまざまな意思決定の場で困難が生じることが予想される。

◇ 生殖の問題

生殖能力はあり、妊娠、出産に関しては透析、腎移植後の一般的な留意が必要になる。常染色体潜性遺伝であるため、子が発症する確率は必ずしも高くないが、発症せずとも全員が保因者になる。

◇ 社会的問題

腎代替療法を要するため、時間的な観点も含めて何らかの制約を受ける可能性はある。また、腎外合併症も QOL に影響するものが多く、社会的支援が必要なこともある。一方で、重度の知的発達症がなければ就職等社会活動も十分可能である。

5. 社会支援

◇ 医療費助成

小児慢性特定疾病である。また指定難病である。透析や腎移植を受けている場合には身体障害者手帳の交付や自立支援医療が適用され、医療費負担を軽減することができる。

◇ 生活支援

障害者総合支援法に基づく障害福祉サービス等の対象となっている。申請により訪問看護や生活介護などの福祉サービスを受けることができる。

◇ 社会支援

障害福祉サービス等には自立生活援助や就労支援も含まれる。

〔参考文献〕

公費医療・難病医療ガイド第6版

〔文責〕

日本小児腎臓病学会