

フィブロネクチン腎症

1. 疾患名ならびに病態

フィブロネクチン腎症

フィブロネクチン腎症 (Fibronectin nephropathy) は、腎糸球体に血漿由来フィブロネクチンが沈着することにより発症する常染色体顕性遺伝性疾患である。責任遺伝子は FN1 であり、変異により産生された可溶性フィブロネクチンが糸球体に沈着する機序は未だ不明である。本症は慢性に進行し、発症後 15~20 年で末期腎不全に至ることが多い。疾患特異的治療は存在せず、降圧療法と腎保護が中心である。腎移植後に再発することがあるため、長期管理が必要である。

2. 小児期における一般的な診療

◇ 主な症状

蛋白尿、顕微鏡的血尿、高血圧が主要症状である。蛋白尿はネフローゼレベルに達することもある。腎機能は徐々に悪化し、学童期に学校検尿で発見される例が多い。

◇ 診断の時期と検査法

診断は腎生検による病理組織学的検査で行う。免疫染色において IST-4 抗体のみ陽性であることが特徴である。遺伝子検査により FN1 変異を確認することで確定診断が可能である。

◇ 経過観察のための検査法

尿検査 (蛋白尿・血尿)、血圧測定、血清クレアチニン、eGFR を定期的に評価する。腎機能低下の進行を把握するため、年齢に応じた検査間隔を設定する。

◇ 治療法

疾患特異的治療は存在しない。ACE 阻害薬や ARB による降圧療法と腎保護が基本である。末期腎不全に至った場合は透析または腎移植を行うが、移植後再発例が報告されている。

◇ 合併症および障がいとその対応

高血圧と末期腎不全が主な合併症である。腎不全進行に伴い、成長障害や生活の質低下が生じるため、栄養管理と心理社会的支援が必要である。

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

思春期から青年期にかけて、患者が疾患理解とセルフケア能力を獲得した段階で成人診療科への移行を計画することが望ましい。移行は単なる転科ではなく、教育的・心理的・社会的支援を含むプロセスである。

◇ 成人期の診療の概要

成人期には腎不全進行の管理、腎代替療法の導入、腎移植後再発リスクへの対応が中心

となる。高血圧、肥満、喫煙などの生活習慣因子を排除することが重要である。

4. 成人期の課題

◇ 医学的問題

腎不全進行、腎移植後再発、心血管合併症のリスクがある。長期的な血圧管理と腎機能評価が不可欠である。

◇ 生殖の問題

妊娠希望時には腎機能評価と薬剤調整が必要である。ACE 阻害薬や ARB は胎児毒性があるため、妊娠前に中止する。

◇ 社会的問題

進学・就労・結婚などライフイベントに伴う課題がある。疾患理解と自己管理能力の不足は社会参加を妨げるため、教育と就労支援が重要である。

5. 社会支援

◇ 医療費助成

フィブロネクチン腎症は指定難病に含まれ、難病法に基づく医療費助成を受けることができる。自己負担上限額は所得に応じて設定される。

◇ 生活支援

身体障害者手帳の取得により、公共交通機関割引や税制優遇、介護保険制度の利用が可能となる。

◇ 社会支援

障害年金、就労移行支援、特別障害者手当などの制度を活用することで、経済的負担を軽減し、社会参加を促進できる。

【参考文献】

「フィブロネクチン腎症 概要」小児慢性特定疾病情報センター

https://www.shouman.jp/disease/html/detail/02_02_019.html

2025/11/17 アクセス

「Fibronectin 腎症（フィブロネクチン腎症）」難病情報センター

<https://www.nanbyou.or.jp/entry/3284>

2025/11/17 アクセス

【文責】

日本小児腎臓病学会