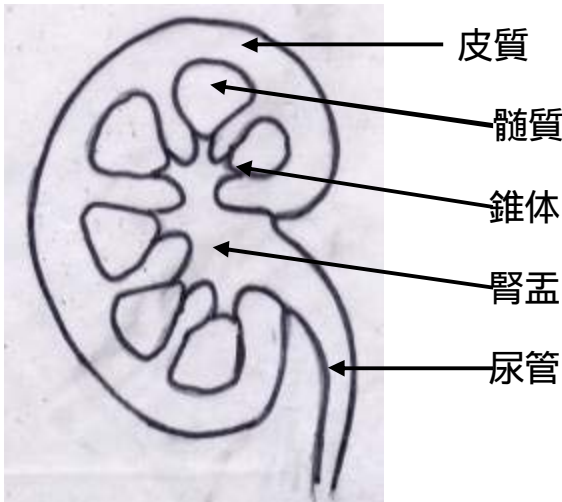


遺伝のはなし 7.

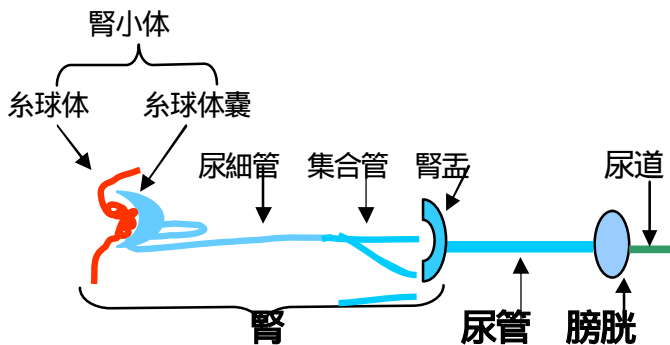
1) 腎の構造



腎は腹膜の後側、肋骨のすぐ下に
あります。右腎のほうが左腎よりや
や下がっています。

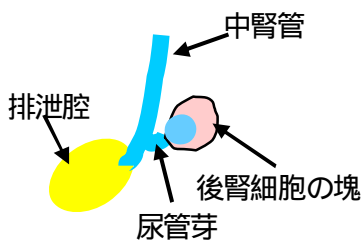
腎はソラマメに似た形をしてい
ます。

2) 腎（泌尿器）の微細構造



腎の基本は腎小体と尿細管で
す。腎小体は血液から尿の元を濾
過し、尿細管は濾過された液体を
尿とします。これが集まって集合
管を通り、やがて腎盂を経て、尿
管から膀胱に達します。膀胱から
先は尿道といいます。

3) 腎の発生



ヒトの腎は(前腎・中腎をへて)後腎からでき
ます。後腎は後に膀胱になる排泄腔の近くで中腎
管に尿管芽ができ、尿管芽はその先にできる後腎
細胞の塊と一緒に腎として発生します。

腎は発生の初期は骨盤の中にありますが、次第に上方に移動します。

遺 伝 の は な し 7.

4) 腎無形成

発生の過程で、腎ができない(無形成)ことがあります。両側無形成は1946年にPotterが報告しました。この場合、胎児期には生存できても、生後の生存は不可能です。胎児は羊水の中に尿を出しているため、両側無形成だと羊水は少なく、ポッター症候群という特有の症状を示します。

片側の無形成は生存可能で、気が付かないこともあります

(1) 腎無形成の種類

- ┌ 両側無形成
- └ 片側無形成

(2) 腎無形成の遺伝

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

両側無形成はおおよそ5000人の出生に1人みられるといわれています。この場合、子孫を残すことはないため、遺伝はしません。けれども、同胞例の報告もあり、遺伝性は否定できません。多因子遺伝も考えられます。

片側無形成は約500人の出生に1人みられます。気づかずに幼・少児期、さらには成人になっても知らずに過ごすこともあります。

(3) 出生前診断

妊娠中の超音波検査でみつかることが多くなるでしょう。内臓の異常のように、今までは知らずに過ごした、あるいは過ごせた疾患を、いつ、誰に、どのように告げるか大きな問題となるでしょう。

「知る権利」と「知らせない義務」。「知る幸せ」と「知らない幸せ」があります。

遺 伝 の は な し 7.

ポッター症候群



羊水過少症、老人様の顔、肺低形成、小顎症などがあります。腎無形成や腎の機能が極端に低下したため、羊水中への尿の排出が少なく、結果として羊水量が少なくなるために起こります。

多嚢胞腎



腎に嚢胞が沢山あって、その機能が低下、あるいは機能がないことがあります。胎児期早期に極端な機能低下がおこればポッター症候群を示すものもあります。

嚢胞性腎疾患

腎に嚢胞のある疾患にはいろいろな名前が使われています。腎嚢胞、嚢胞腎、多嚢胞腎、多発性嚢胞腎、多房性腎嚢胞などなどです。遺伝相談をするには、これらを明確にしなければいけません。

遺 伝 の は な し 7.

6) 遺伝性嚢胞性腎疾患

遺伝性嚢胞性腎疾患には(1) 遺伝性多発性嚢胞性腎、(2) 若年性ネフロン癆、(3) 髄質嚢胞腎などの疾患があります。

(1) 遺伝性多発性嚢胞性腎

遺伝性多発性嚢胞性腎は次のように分類されます。

		遺伝子	染色体
常染色体優性遺伝多発性嚢胞腎	ADPKD	PKD1 PKD2	16p 4q
常染色体劣性遺伝多発性嚢胞腎	ARPKD	PKHD1	6p

*以前、多嚢胞腎はポッター Ⅰ型、ポッター Ⅱ型、ポッター Ⅲ型、ポッター Ⅳ型の4型に分類されていました。

タイプ	患 側	分 類	原 因
ポッター Ⅰ型	両側性		常染色体優性遺伝(AD)
ポッター Ⅱ型	両側性、片側性、区域性		多因子遺伝
ポッター Ⅲ型	両側性、片側性、	成人型	常染色体優性遺伝(AD)
		乳児型	常染色体優性遺伝(AD)、 染色体異常、症候群、環境要因
ポッター Ⅳ型			下部尿路の通過障害

(2)原因

遺伝性多発性嚢胞腎の原因は1.常染色体優性遺伝、2.常染色体劣性遺伝をするものがあります。

遺 伝 の は な し 7.

7) 常染色体優性遺伝多発性嚢胞腎(ADPKD)

ADPKD は 1,000 ~ 2,000 人に 1 人が発症するといわれ、日本の推定患者数は約 30,000 人といわれます。この差は診断されない発症者によります。ADPKD は PKD1 と PKD2 に分類されます。

(1) 症状

腹部膨満、腹痛、食欲不振、便秘、感染、発熱、血尿、高血圧(頭痛)などがあります。40~50歳まで自覚症状がないまま経過することもあります。おそらく、腎の超音波検査が広く行われれば、もっと早く発見されるでしょう。

(2) 腎以外の合併症

脳動脈瘤、肝嚢胞、心弁膜症、大腸憩室、腹壁ヘルニア、鼠径ヘルニア、膵嚢胞、総胆管拡張があげられます。

(3) 予後

透析になる平均年齢は PKD1 で約 59 歳、PKD2 では約 69 歳です。腎機能を低下させる原因として高血圧、血尿、蛋白尿、ストレス、カフェイン、過激な運動、妊娠などがあります。これらへの対応、および合併症をどう考えるかは、大切な問題です。

(4) 超音波検査

症状が進行すれば、超音波検査で診断可能です。PKD1 では 30 歳以上であれば全員可能であったといえます。

(5) 遺伝相談

原因となる一対の遺伝子のどちらかに変異が起これば発病、これが遺伝をされると考えられます。

原因遺伝子は子どもに 50% 伝わります。発症していない子どもに遺伝性疾患の危険を伝えるか、伝えない場合の健康管理をどうするかは、大きな問題です。

遺 伝 の は な し 7.

8) 常染色体劣性多発性嚢胞腎(ARPKD)

10,000～40,000人に1人いると考えられています。

大多数は新生児期に発症。肺低形成が重症であれば死産あるいは出生直後に死亡します。

(1) 症状

腎拡大、肝・脾腫による腹部膨満、高血圧(乳児期以後)(唯一の症状のこともある)心肥大、うっ血性心疾患(高血圧を積極的に治療しないとなる)肝繊維症、門脈圧亢進(年長児)肝徴候、細菌性胆管炎(致命的で生後数週の例もある)などの症状があります。高血圧が唯一の症状のこともあります。

(2) 診断

超音波検査で胎児期あるいは生後に診断が可能です。同時に肝・胆管の検査も大切です。嚢胞は2mm以下がほとんど。

(3) 原因

6番染色体にあるPKHD1が原因とされました。

(4) 予後

肺の低形成が重度でなければ長期生存も可能となってきました。早期発見と適切な健康管理が大切です。

(5) 遺伝相談

両親が外見健常であることが多く、同胞再発率は25%となります。

遺 伝 の は な し 7.

(3) 多嚢胞腎の遺伝相談

多嚢胞腎ということだけでなく、その遺伝性も考えた正確な診断が大切です。また、ポッター症候群という言葉は腎無形成の場合でも、多嚢胞腎で腎無形成と同じ症状の場合にも使われることに注意する必要があります。

多嚢胞腎の遺伝相談では、無症状の人にどう対応するか、診断名 - 結果として遺伝性について -、どう告げるか、健康管理をどうするかなど、多数の問題があります。

9) オールポート症候群

(1) 症状

遺伝性腎炎の一つです。はじめに現れる症状は血尿が多く、次第に尿の中に蛋白がみられるようになります。難聴、眼科疾患の合併もみられます。

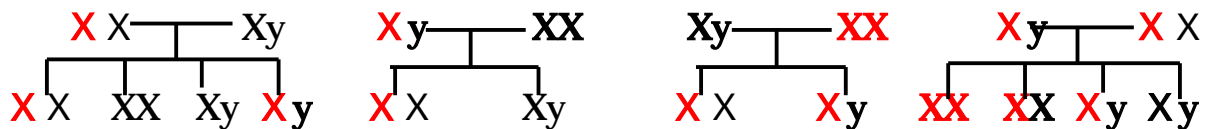
(2) 原因

X連鎖優性遺伝が多く、常染色体優性遺伝、常染色体劣性遺伝もあります。

(3) 遺伝相談

家系図による分析、遺伝形式の推定が大切です。

X連鎖優性遺伝のときはX Xの女性も発症する可能性があります。



10) ウィルムス腫瘍（胎児性腺肉腫）

小児に発生し、泌尿器、骨格、その他の奇形を合併することがあります。発生頻度は約 1/20,000、常染色体優性遺伝をしますが、浸透率は約 60%といわれています。遺伝子はWT1で、11pにあります。