

1. 総論

1) 尿酸関連遺伝性疾患と代謝異常

Single gene defect and multifactorial disease in uric acid metabolism

東京女子医科大学膠原病リウマチ内科 教授

Atsuo Taniguchi 谷口 敦夫

Key Words

単一遺伝疾患，
多因子疾患，
尿酸代謝，
プリン代謝，
トランスポーター

Summary

尿酸はプリン代謝経路の最終産物であり，肝臓で産生される。さらに尿酸はトランスポーターを介して尿や消化管から排泄される。生理的に主要な経路は尿からの排泄であるが，腎からの排泄が低下すると消化管からの排泄が増加する。また，プリン代謝自体は種々の代謝経路と関連する。したがって，尿酸の代謝異常には多くの要因が関与する。本特集では遺伝要因からみた尿酸代謝異常症が解説されているが，その疾患は多様である。これは上述のような尿酸自体の代謝の多様性に由来すると考えられる。本稿では各疾患の解説の前に，まず遺伝からみた疾患，次いで尿酸代謝異常と遺伝要因の概略を述べる。

はじめに

今回の特集では尿酸に関連する遺伝性疾患と各々が代謝(特に尿酸代謝)に与える影響が紹介されている。尿酸代謝異常への影響の結果として，血清尿酸値が上昇する場合もあれば低下する場合もある。遺伝的な異常がみられる対象が染色体の場合もあれば，遺伝子の場合もある。尿酸はプリン代謝で産生されるが，プリン代謝自体は種々の代謝経路と関連する。さらに尿酸はトランスポーターを介して尿や消化管から排泄される。したがって，尿酸代謝に関連する遺伝子として本特集では，プリン代謝の酵素遺伝子だけでなく，他の代謝経路の酵素遺伝子，トランスポーターをコードする遺伝子などさまざまなものを取り上げられている。

そこで，本稿では各疾患の解説の前に，まず遺伝からみた疾患，次いで尿酸代謝異常と遺伝要因の概略を述べてみたい。

1 遺伝と疾患

すべての疾患は遺伝と環境の相互作用で発症し，そ