

## 2. 各論【高尿酸血症】

## 3) 常染色体多発性嚢胞腎

## Autosomal dominant polycystic kidney disease

東京慈恵会医科大学附属第三病院総合診療内科 准教授

Kazunari Hanaoka 花岡 一成

## Key Words

ADPKD,  
PKD遺伝子,  
高尿酸血症,  
ADTKD-UMOD,  
uromodulin

## Summary

常染色体優性多発性嚢胞腎 (ADPKD) はPKD1遺伝子, PKD2遺伝子の変異により, 多数の嚢胞の形成とともに腎臓が腫大し, 同時に腎障害が進行する常染色体優性遺伝性疾患である。腎臓の嚢胞は尿細管の異常により発生し, 病気の進行とともに尿細管の総数が減少するため, 腎機能障害が進行する前から高尿酸血症を合併することが知られている。近年の研究では, 尿酸代謝異常が早期より高血圧を惹起し, 嚢胞の拡大や腎障害の進行に関与することが報告され, 高尿酸血症の治療がADPKDの進行抑制に寄与できる可能性が示唆されている。本総説では, ADPKDの尿酸代謝異常に加え, 糖代謝・脂質代謝異常について最近の知見を解説する。同時に, 若年より痛風関節炎を発症するUMOD遺伝子変異のウロモジュリン関連常染色体優性尿細管間質性腎疾患 (ADTKD-UMOD) について高尿酸血症の発症する病態機序を紹介する。

## はじめに

一般の内科診療や健康診断で画像診断を行うと, しばしば腎臓に嚢胞が観察される。腎臓の嚢胞とは, 周囲を上皮細胞が囲み内部に液体の貯留した構造物であり, 嚢胞上皮細胞の由来は尿細管上皮細胞である。嚢胞が観察された場合, 健常人にみられる単純性嚢胞嚢胞であることが最も多いものの, 嚢胞の発見から常染色体優性多発性嚢胞腎 (autosomal dominant polycystic kidney disease; ADPKD), 常染色体劣性多発性嚢胞腎 (autosomal recessive polycystic kidney disease; ARPKD), ネフロン癆 (Nephronophthisis), あるいはウロモジュリン関連常染色体優性尿細管間質性腎疾患 (Uromodulin-related autosomal-dominant tubulointerstitial kidney disease; ADTKD-UMOD) など, 尿細管の異常を主体とする遺伝性腎疾患と診断されることもある。

ADPKDは古くから高尿酸血症や痛風関節炎を合併する頻度が高いことが知られている。本稿ではADPKDとともに, 若年時より尿酸代謝異常の症状をきたすADTKD-UMODについて解説する。