

3. 各論【低尿酸血症】

1) 腎性低尿酸血症

renal hypouricemia : RHUC

防衛医科大学校分子生体制御学講座
Mayuko Nakajima 中 蔦真由子防衛医科大学校分子生体制御学講座
Akiyoshi Nakayama 中山 昌喜防衛医科大学校分子生体制御学講座 准教授
Hirotaka Matsuo 松尾 洋孝

Key Words

低尿酸血症，運動後急性腎障害，尿路結石，
URAT1/SLC22A12，GLUT9/SLC2A9

Summary

腎性低尿酸血症は，血清尿酸値の低下をきたす遺伝性の膜輸送体病である。まだ認知度が低く，診断がされないまま合併症を繰り返している症例が全国には多く存在するのが現状である。しかし，近年の研究により分子病態が明らかになっており，Mindsに準拠した『腎性低尿酸血症診療ガイドライン』が日本語版・英語版ともに策定され，それぞれウェブ上で無料公開されている。本疾患は，尿酸再吸収トランスポーターの機能低下が原因となる。「腎性低尿酸血症1型」はURAT1/SLC22A12遺伝子の機能低下が，「腎性低尿酸血症2型」はGLUT9/SLC2A9遺伝子の機能低下がそれぞれ原因である。本疾患は基本的に無症状であるが，運動後急性腎障害や尿路結石などの合併症をきたし得ることが臨床上的の問題である。検査上は，血清尿酸値の低値(2.0 mg/dL以下)のほか，尿中尿酸排泄率の上昇が特徴である。本疾患は日本人に多く認められるため，尿酸値が低値を示す症例を診察する場合，鑑別疾患として腎性低尿酸血症を挙げ，必要な検査と合併症対策を実施する必要がある。

はじめに

「尿酸値は低くても問題はない」のか

これまでの研究から，低尿酸血症を示すさまざまな遺伝性疾患が報告されてきた。日本人においては，腎性低尿酸血症(renal hypouricemia ; RHUC)がその代表例であり，日常の診療で最もよく遭遇する低尿酸血症の原疾患である。

日本人の0.3%程度，すなわち透析患者と同数程度がこの疾患をもつと推定されているものの，医療関係者においてさえもその認知度は低く，「尿酸値が低いぶんには問題はない」という誤解のために，RHUC患者がその診断をされないまま合併症を繰り返している症例がまだまだ全国的に存在するのが現実である。

一方で，一連の研究により，腎性低尿酸血症の原因や病態が徐々に明らかになってきており，原因遺伝子(後述)は日本人患者から日本人研究者が同定しているなど，本疾患の研究の発展において，日本は大きな役割を果たしてきた。このような研究成果を臨床の場で生かし，同時に疾患像のさらなる解明や治療・予防法の確立に繋げるために，「エビデンスに基づく医療」