

膠原線維糸球体沈着症：Collagenofibrotic Glomerulopathy

○ 概要

1. 概要

糸球体沈着症のうち、非アミロイド、非免疫グロブリン由来の細線維の沈着による疾患群の一つである。光顕組織像では糸球体メサンギウム基質領域の拡大、糸球体内皮細胞下腔の開大がみられ、これらの部位に免疫染色でIII型コラーゲンの沈着を認める。メサンギウム細胞の増加は顕著ではない。電子顕微鏡で観察すると、メサンギウム領域と糸球体内皮細胞下腔に可視型III型コラーゲンの沈着が観察される。

2. 原因

ほとんどの症例で血中のIII型プロコラーゲンのN端ペプチド量が増加していることから、III型コラーゲンの産生増加が原因の一つと考えられている。血中ヒアルロン酸の増加も報告されており、膠原線維とプロテオグリカンの産生異常が背景にある可能性がある。家族性の発症例も報告されているが、遺伝的な原因については不明である。

(注意) III型プロコラーゲンとヒアルロン酸の測定は肝疾患が保険適用である。

3. 症状

小児から成人にかけて、すべての年齢で発症する。多くの症例で蛋白尿や浮腫を認める。6割程度の患者でネフローゼ症候群レベルの蛋白尿を呈する。血尿は比較的軽度である。腎機能低下例では高血圧と貧血を高率に認める。末期腎不全に進行する症例も存在する。

腎外症状は認めない。

4. 治療法

高血圧や浮腫に対する支持的治療が行われるが、現時点で特異的な治療法はない。腎不全に至った症例は腎代替療法が必要となる。

5. 予後

2～6割が末期腎不全へと進行する。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数
100 人未満
2. 発病の機構
不明 (III 型コラーゲンとヒアルロン酸産生増加が推定されている)
3. 効果的な治療方法
未確立 (対症療法のみである)
4. 長期の療養
必要 (腎不全に対する治療や腎代替療法が必要となる場合がある)
5. 診断基準
なし
6. 重症度分類
慢性腎臓病重症度分類で重症に該当するもの、あるいはいずれの腎機能であっても尿蛋白/クレアチニン比 0.5g/g・Cr 以上のものを、重症として扱う。

○ 情報提供元

「*LMX1B* 関連腎症の実態調査および診断基準の確立」研究班
難治性疾患等政策研究事業 (難治性疾患政策研究事業) (H26-27)
研究代表者 東京大学医学部小児科 張田豊

〈重症度分類〉

慢性腎臓病重症度分類で重症に該当するもの(下図赤)、あるいはいずれの腎機能であっても尿蛋白/クレアチニン比 0.5g/g・Cr 以上のものを、重症として扱う。

原疾患		蛋白尿区分		A1	A2	A3
糖尿病	尿アルブミン定量 (mg/日) 尿アルブミン/Cr 比 (mg/gCr)	正常		正常	微量アルブミン尿	顕性アルブミン尿
		30 未満		30~299	300 以上	
高血圧 腎炎 多発性嚢胞腎 移植腎 不明 その他	尿蛋白定量 (g/日) 尿蛋白/Cr 比 (g/gCr)	正常		正常	軽度蛋白尿	高度蛋白尿
		0.15 未満		0.15~0.49	0.50 以上	
GFR区分 (mL/分/ 1.73m ²)	G1	正常または 高値	≥90			
	G2	正常または 軽度低下	60~89			
	G3a	軽度~ 中等度低下	45~59			
	G3b	中等度~ 高度低下	30~44			
	G4	高度低下	15~29			
	G5	末期腎不全 (ESKD)	<15			

重症度は原疾患・GFR区分・蛋白尿区分を合わせたステージにより評価する。CKDの重症度は死亡、末期腎不全、心血管死亡発症のリスクを緑■のステージを基準に、黄■、オレンジ■、赤■の順にステージが上昇するほどリスクは上昇する。(KDIGO CKD guideline 2012を日本人用に改変)

※なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しないが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。

