

## 小児腎疾患の進行阻止と長期管理のシステム化に関する研究

### 両親のリンパ球混合試験で autostimulation の亢進を認めた アルポート症候群の兄弟例

上村 孝子

アルポート症候群の兄弟とその両親でHLAとリンパ球混合試験を行った。(MLC)HLAは父と兄弟が同一のhaplotypeであった。MLCにおいて両親は著明なautostimulationの亢進をみとめた。父親は抗甲状腺抗体が陽性で橋本病と診断された。母親はautostimulationの原因と考えられる疾患が見つからなかった。本家系では母親より上の世代に難聴や腎疾患の家族歴を見つけることができず、母親が発症者である可能性が高かった。発症者と思われる母親のMLCでautostimulationの亢進を認めることは、遺伝性疾患である本症候群の発症に際しては、免疫学的幾序の関与もあるかも知れない。

#### アルポート症候群、HLA、リンパ球混合試験

【研究方法】アルポート症候群の兄弟とその両親のHLAとMLCを鹿児島大学ウイルス学教室に依頼して測定した。本症候群におけるHLA、MLCについて検討した。

【成績】父親と兄弟のhaplotypeは同一であった。MLCで兄弟は特に問題を認めなかったが、両親のリンパ球はautostimulationの亢進を認めた。父親は抗甲状腺抗体が陽性、TSHの高値から橋本病と診断された。母親は抗甲状腺抗体陰性、抗核抗体などの自己抗体も検出できず、ATLA抗体も陰性でautostimulationの原因を説明できなかった。

【考察】アルポート症候群は遺伝性疾患であり、病因としては正常なコラーゲン合成能欠如のため、糸球体基底膜の生化学的変化を生じると考えられている。

Atkinらは本症候群を6つのタイプに分けている。そのうち、若年期に末期腎不全に至るjuvenile typeにはX-linkedとautosomalの2つの遺伝形式がみられる。

われわれの症例は両親のいずれにも尿所見を認めるが、組織学的検討はなされていない。このため、断定はできないが、若年型の場合男性では35才以前に腎不全に至る症例が多いことを考えると、母親からの遺伝の可能性が大きい。母親には4人の姉妹がいるが、姉妹にもその子供たちにも検尿で異常を認めず、母親より上の世代にも腎炎の家族歴や若年期死亡を認めない。本症候群はsporadicな発症の可能性が約18%あるといわれる。母親でこの

国立療養所南九州病院小児科

症候群が発症した可能性を考えると、リンパ球のautostimulationの亢進は興味深い現象かも知れない。今後、組織学的検討を含め、更に検討を進めたい。

【文献】

- 1) Dupon, B and Hansen, J.A: Human mixed lymphocyte culture reaction. Genetics, specificity and biological implications. *Advances in Immunology*, 107-202 (1976).
- 2) Atkin, C.L. et al.: Mapping of Alport syndrome to the long arm of X chromosome. *Am J. Hum. Genet.*, 42, 249-255 (1988).



## 検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



アルポート症候群の兄弟とその両親でHLA とリンパ球混合試験を行った。(MLC)HLA は父と兄弟が同一の haplotype であった。MLCにおいて両親は著明な autostimulation の亢進をみとめた。父親は抗甲状腺抗体が陽性で橋本病と診断された。母親は autostimulation の原因と考えられる疾患が見つからなかった。本家系では母親より上の世代に難聴や腎疾患の家族歴を見つけることができず、母親が発症者である可能性が高かった。発症者と思われる母親の MLC で autostimulation の亢進を認めることは、遺伝性疾患である本症候群の発症に際しては、免疫学的幾序の関与もあるかも知れない。