

学会員の生涯学習や腎専門医取得に際する学習の一環として、日本腎臓学会学会誌では特集号に関連する問題を掲載し、解答と解説は日本腎臓学会のホームページにて公表いたします。

特集 嚢胞性腎疾患： セルフトレーニング問題

問題1 28歳の男性。腹部膨満感と発熱を主訴に来院した。3年前に高血圧を指摘されたが降圧薬は内服していない。母親が慢性腎不全で60歳から血液透析を受け、65歳時にくも膜下出血で死亡している。

身体所見：体温 38.2°C。血圧 162/90 mmHg。腸蠕動音は弱い。腹部触診で両側の腹部に凹凸のある腫瘤を触れる。左背部に鈍痛あり。尿所見：蛋白 +, 糖 (-), 潜血 (±), 沈渣白血球 >100/視野。血液検査所見：WBC 16,200, 赤血球 382 万, Hb 10.2 g/dL, 血小板 28 万。血液生化学所見：アルブミン 3.8 g/dL, 尿素窒素 22 mg/dL, クレアチニン 1.2 mg/dL, CRP 12.9 mg/dL。

この疾患で正しいのはどれか。1つ選べ。

- a. ニューキノロン系の抗菌薬が第一選択である。
- b. 起因菌はグラム陽性球菌が多い。
- c. ドレナージが第一選択である。
- d. 診断には PET-CT が第一選択である。
- f. 感染症はこの疾患の死亡原因の第1位である。

問題2 51歳の女性。生来健康であったが、人間ドックの超音波検査で腎嚢胞を指摘されたため来院した。患者は23歳頃から毎年健診を受診していたが、異常は指摘されていなかった。

身体所見では血圧 149/86 mmHg。入院時の血液検査では、Hb 12.6 g/dL, クレアチニン 1.3 mg/dL であった。腎疾患の家族歴を認めない。

本例の診断を行ううえで、次に行うべき検査はどれか。

- a. 腎生検
- b. 頭部 MRA
- c. 腹部単純 CT
- d. 遺伝子診断
- e. イヌリンクリアランス

問題3 遺伝性嚢胞性腎疾患と責任遺伝子の組み合わせで誤っているのはどれか。

- a. 常染色体優性多発性嚢胞腎 – *PKD1*
- b. 常染色体劣性多発性嚢胞腎 – *NPHP1*
- c. ネフロン癆 – *NPHP3*
- d. 常染色体優性尿細管間質性腎疾患 – *UMOD*
- e. ジュベール症候群 – *CEP290*

問題4 常染色体劣性多発性嚢胞腎 (ARPKD) について正しいのはどれか。1つ選べ。

- a. いかなる年齢においても診断しうる。
- b. 男児に多い。
- c. 診断に遺伝子解析が必須である。
- d. 近位尿細管の拡張が腎の主病変である。
- e. 肝細胞が肝病変の首座である。

問題5 18歳の女性。生来健康。感冒で近医を受診した際に腎機能障害 (eGFR 35 mL/分/1.73 m²) を指摘され当科紹介となった。家族歴：25歳の兄が腎機能障害からネフロン癆と診断され、20歳から血液透析を施行されている。

本例について正しいのはどれか。1つ選べ。

- a. *NPHP1* の異常によるものが多い。
- b. リツキシマブの投与が有効である。
- c. 本患者の子に 50% の確率で遺伝する。
- d. 学校検尿で尿蛋白陽性となることが多い。
- e. 腎生検で糸球体基底膜の肥厚が見られる。

問題6 常染色体優性遺伝性間質尿細管腎症 (ADTKD) に関して正しいのはどれか。

- 1) ADTKD の病理組織所見は間質の線維化および尿細管基底膜の不整など、非特異的である。
 - 2) ADTKD-UMOD では早期から尿酸値の上昇が認められる。
 - 3) ADTKD-MUC1 の遺伝子解析は困難な場合がある。
 - 4) ADTKD では検尿異常が全面に現れることが多い。
 - 5) ADTKD では腎臓の萎縮が早期から認められる。
- a(1.2.3) b(1.2.5) c(1.4.5) d(2.3.4) e(3.4.5)