



「ギッテルマン症候群*」を ご存じですか？

— 病気を良く理解するために —

ギッテルマン症候群は比較的まれな病気で、あまり知られていません。医療関係者にも一般に軽症の病気と考えられがちです。しかし、患者さんに詳細に症状を聞いてみると、患者さん本人も病気と関係しているとは気づいていない、たくさんの苦しみを感じていることがとてもよくあります。また血液検査をしないと診断がつかないため、適切に診断されていない患者さんも多数存在すると思われます。さらにこの病気を良く理解している医師も少ないため、患者さんの悩みが医師に伝わらないこともしばしばあります。このパンフレットはそんな病気であるギッテルマン症候群を広くたくさんの方に知っていただくために作成しました。

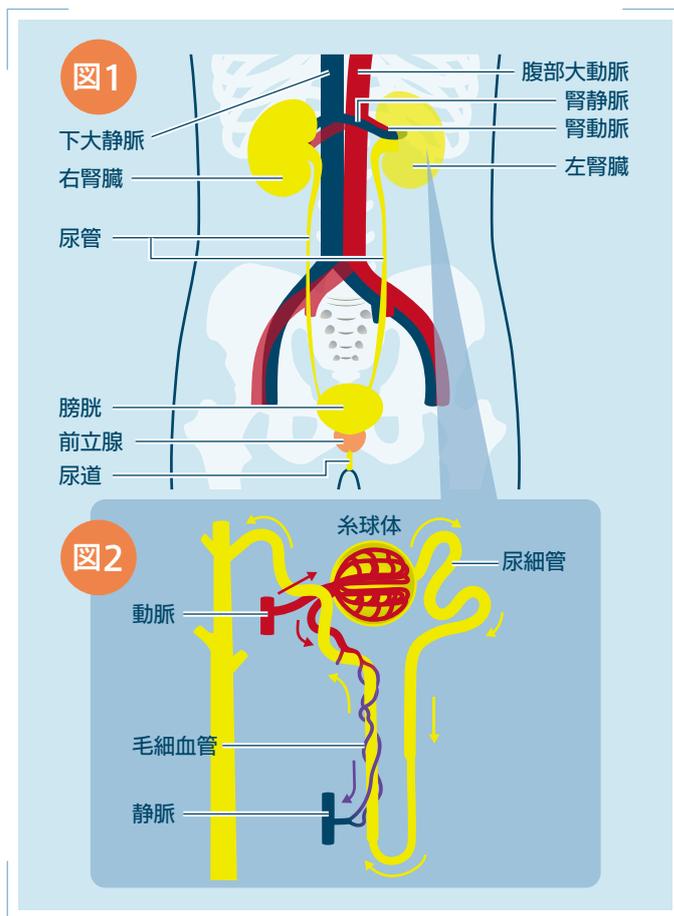
* ギッテルマン症候群と呼ばれることもあります。

Check 1 腎臓の働きについて

腎臓は血液中の余分な水分や必要のない老廃物を尿中に排泄するための臓器です。それにより、体中の血液は常にきれいな状態に保たれますし体内の水分量や電解質濃度が一定に調節されます。言葉で書くと簡単ですが、その過程においては、

- 1 動脈から大量の血液を腎臓に還流させる(図1)。
- 2 腎臓の糸球体という場所から血液中の過剰な水分、老廃物を尿細管という管へ排出する(図2)。
- 3 血液中の電解質のバランスを整えるために、尿細管内の尿と毛細血管内の血液の間で電解質の交換を行う(図2)。
- 4 その後、尿は尿細管から尿管、膀胱へと流入する(図1)。
- 5 浄化されてきれいになった血液が静脈に流入する(図1)。

など、非常に複雑な作業がなされております。



Check 2 ギッテルマン症候群の原因

この病気は上で説明した尿細管において、ナトリウムとクロライドという電解質を尿から毛細血管内に輸送するための輸送体を作る遺伝子に異常があると発症します。そのためにナトリウムが尿に大量に漏れ出します。体に必要なナトリウムが尿中に漏れ続けるのを阻止するため、

同じ陽イオンであるカリウムとマグネシウムも大量に尿に漏れます。それにより、血液中のカリウムとマグネシウムが減ってしまい、低カリウム血症、低マグネシウム血症を発症する病気です。

Check 3

ギッテルマン症候群の主な症状

低マグネシウム血症、低カリウム血症により、疲れやすい、手足がしびれる、手足がつる、筋肉痛、頭痛等の症状を認めます。また、先ほど記載したとおり、ナトリウムが大量に尿中に漏れるので、尿の浸透圧が高くなるため、たくさんの水分も一緒に尿中に漏れ出してしまいます。そのため、たくさん飲んでたくさん尿が出る(多飲、多尿)を認めるのもこの病気の特徴です。特に夜間は本来尿量が減るはずですが、ギッテルマン症候群患者さんでは夜間も頻回に排尿するため、夜尿症や夜に1~2回トイレのために目を覚ますということがあります。さらに、感冒時などは普通ではあり得ないくらいぐったりしてしまい、輸液や入院加療が必要となることもあります。その他、身長が低い人が多いのも特徴です。一方、全く無症状で一生活を過ごす方もいます。

特徴的なのは、この病気の患者さんはナトリウムが大量に尿中に漏れるため、それをおぎなうために塩分(ナトリウム)の濃い食事を好みます。小児期には醤油をそのまま飲んだり、塩をなめたりする子もたくさんいます。これはさすがにおすすりできませんが、ある程度塩分の濃い物を食べるのは許容する必要があります。

非常にまれな合併症として、QT延長症候群という、不整脈から突然死を起こすような合併症も報告されておりますが、この不整脈は適切に電解質を補充することでほとんどの場合消失します。

すべての症状の改善のために、治療により、カリウムとマグネシウムの値をある程度以上に保つ必要があります。

1. 治療法

治療法は、まず第一にカリウムおよびマグネシウムの補充です。これにより、血液中のカリウム値、マグネシウム値が上昇します。ただし、それでも色々な症状が残ることがあります。また夜尿や多尿に対しては全く無効です。日常生活において不便が出るほどの症状が残っている場合は非ステロイド系抗炎症薬(商品名:インフリー、インテバンなど。インテバンですが2019年現在日本国内では販売中止となっています)という薬の内服を行います。現時点ではこの薬が最も有効と考えられていますが、長期に内服することで、腎臓への副作用が出ることもありますので注意が必要です。診察できる科は小児科および内科ですが、比較的にまれな疾患ですので、ほとんどの医師がこの病気の診療経験がありません。そのため、患者さんからのギッテルマン症候群に伴う症状の訴えがあっても、正確に診断や判定ができないこともあり得ます。

2. 経過

軽症の病気と考えられがちですが、すぐに疲れるといった症状が年齢とともに顕在化し、仕事を続けるのがつらいなど日常生活に支障を来すことがあります。上述の非ステロイド系抗炎症薬の内服で、ある程度症状が緩和される可能性もありますので、医師との相談が必要です。

また腎臓の機能がゆっくりと悪化する患者さんもあり、透析が必要となった患者さんも報告されております。さらにカリウム値のコントロールを行っていない場合、上述のように非常にまれですがQT延長症候群から不整脈や突然死を発症することもあります。

小児における学校生活への配慮

ギッテルマン症候群に伴う症状は思春期で良く認める不定愁訴(だるい、頭がいたい、すぐに疲れるなど)がほとんどです。そのため、「気持ちの問題」などと解釈されてしまうことがあり、その点には十分な配慮が必要です。また思春期にもかかわらず夜尿を毎晩認め、深く悩んでいる患者さんもいます。一般的な夜尿症の治療薬はあまり効果がありません。その点も理解してあげることが必要です。さらに、感冒(インフルエンザなど)の際には、ぐったりしてしまい、大げさに見えるくらい重症感が増すのもこの病気の特徴です。感冒時にはゆっくり休養できるように配慮をお願いします。

成人における配慮

ギッテルマン症候群の患者さんは、倦怠感、めまい、筋力低下などのいわゆる不定愁訴を呈することが多く、精神科領域の疾患と間違われることがあります。また、平時からの倦怠感に加え、感冒時には更なる倦怠感および活動性の低下を認めることもあります。以下に成人ギッテルマン症候群患者さんでよく認める症状とその発症頻度を記載します。

塩分嗜好(塩辛い食べ物を好む):90%、筋けいれん(こむら返り):84%、疲労感:82%、めまい:80%、夜間頻尿:80%、口渇:76%、筋力低下:70%(Cruz & Kidney Int 2001より抜粋)。このような症状の大部分が病気からくるものであると考えられます。本人のみでなく、周囲にもギッテルマン症候群の症状をしっかりと理解してもらえよう環境を整える必要があります。