

腎性低尿酸血症は、腎臓における尿酸の再吸収不全に起因する文字通り低尿酸血症を主徴とする病態である。原因解明についての試みがなされ、これまでに病因遺伝子としてurate transporter 1 (*URAT1/SLC22A12*) と glucose transporter 9 (*GLUT9/SLC2A9*) の二つが明らかになってきており、それぞれ1型と2型に分類されている。しかし、それ以外にも原因が特定されていないものがある一定の割合で存在する。

腎性低尿酸血症に関する厚生労働省の研究班は、平成22 (2010) 年度から平成23 (2011) 年度の間、厚生労働科学研究費補助金による難治性疾患克服研究事業として「腎性低尿酸血症の全国的実態把握 (研究代表者：四ノ宮成祥)」を行った。平成24 (2012) 年度には、その枠組みを厚生労働科学研究費補助金による難治性疾患等克服研究事業のうち「腎・泌尿器系の希少難治性疾患群に関する調査研究 (研究代表者：飯島一誠)」へと移し、研究分担者として「腎性低尿酸血症の全国的実態把握」についての調査研究を平成25 (2013) 年度まで継続した。

一連の研究により、腎性低尿酸血症の原因や疾患病態が徐々に明らかになっていく一方で、医療関係者内における本疾患の全国的な認知度はまだまだ低く、疾患像の更なる解明や治療・予防法の確立に繋げるためには、統一的な指針を明示して周知する必要があるのではないかという結論に達した。そこで、平成26 (2014) 年度から平成28 (2016) 年度にかけての3年間の事業として計画されている厚生労働科学研究費補助金による難治性疾患等政策研究事業「腎・泌尿器系の希少・難治性疾患群に関する診断基準・診療ガイドラインの確立 (研究代表者：飯島一誠)」の研究分担者として、「腎性低尿酸血症診療ガイドライン」を作成することになった。本ガイドラインは、関連学会である日本痛風・核酸代謝学会の支援を受けて共同編集することとなり、その後、同学会の監修により出版される運びとなった。

先にも述べたとおり、診療ガイドラインの策定は疾患の周知を図ることにより、更なる実態の解明に迫り、より良い治療や予防の手段が患者に届けられることを目的とするものである。しかし、これまでの腎性低尿酸血症の原因病態に関する解析や臨床症例提示並びに診断・治療に関する記載については、その報告数が限られており、知見として取り扱うに足る研究成果には限りがある。このようななかで、診療ガイドラインを提示することは、それをもとに近い将来全国の研究者や臨床家から得られるであろう情報を新たな知見として収集し、フィードバックによる更なるガイドラインの改訂に繋げようとする第一歩でもある。したがって、本診療ガイドラインは、現時点での最善の基準を検討したものであるが、絶対的な規則ではないし、全て患者に適用できるものでもない。このように、本ガイドラインが実際の診療の場における医療者の裁量を否定するものではない一方で、公益財団法人日本医療機能評価機構の医療情報サービスMinds (Medical

Information Network Distribution Service: マインズ) に準拠してできうる限りでの最善を尽くしたことも事実である。

本診療ガイドラインは世界に先駆けて日本で最初に作られたものであり、これを機に腎性低尿酸血症の研究と臨床診療が大きく発展することを切望する。

本診療ガイドラインの策定にあたり、研究費補助金の支援をいただいた厚生労働省、難治性疾患等政策研究事業「腎・泌尿器系の希少・難治性疾患群に関する診断基準・診療ガイドラインの確立」の研究代表者として研究統括いただいた神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野 飯島一誠教授、並びに共同編集に快く応じていただいた一般社団法人日本痛風・核酸代謝学会の細谷龍男理事長をはじめ理事、関係者の方々に深謝いたします。そして、外部評価としてコメントをいただいた一般社団法人日本小児腎臓病学会の高橋昌里前理事長、並びにパブリックコメントをいただいた方々に御礼申し上げます。また、本ガイドライン策定に当たって多大なる労力を割いていただいた執筆者各位、並びに患者の立場からご意見をいただきました山口芽生氏に心から感謝いたします。

2017年2月

腎性低尿酸血症診療ガイドライン作成委員長

四ノ宮 成祥

