

# 最も頻度が高い遺伝性腎疾患 常染色体優性多発性 嚢胞腎 (ADPKD) について

Q ADPKDとは  
どんな病気ですか？

腎臓や肝臓などに嚢胞(液体の詰まった袋)がたくさんできて、年齢とともにどんどん大きくなる遺伝性の病気です。腎機能も次第に低下し、60歳までに約半数が末期腎不全に至るとされ、日本で新たに透析を始める方の約3%がこの病気です。

若い頃から高血圧を合併する方も多く、腎機能は徐々に低下していき、最終的に腎代替療法(人工透析など)が必要になる場合が多くあります。

脳出血の原因となる脳動脈瘤

が若くにはできやすいこともわかっています。脳動脈瘤が破裂するとくも膜下出血を起こし、生命に関わる重大な状態になります。

Q どのように遺伝するのでしょうか？

両親のどちらかがこの病気をお持ちの場合、遺伝する確率は50%です。原因遺伝子を受け継いだら発症し、受け継がなければ発症しません。つまり子供が2人いるときに1名が発症するということではなく、全く子供に遺伝しない場合、全員に遺伝する場合の両方があります。

Q どのように診断するのでしょうか？

診療ガイドラインが定められており、家族内発生が確認されている場合と、確認されていない場合に分けられます。家族内発生が確認されている場合は、画像検査を行い両方の腎臓に嚢

胞が複数確認されれば診断されます。家族内発生が確認されていない場合は、他の腎臓病を除外して診断することになります。この病気が検尿異常がないことも多く、健診では見つからない方も多いため発見が遅れることがあります。

Q 治療法はあるのでしょうか？

残念ながら完全に治すことはできません。以前は血圧を下げる、塩分を控え水分をよく摂るといったこと以外の治療法しかありませんでした。しかし平成26年よりトルバプタンという薬を使った治療ができるようになりました。トルバプタンは腎臓の嚢胞の増大を抑えることで腎機能低下を遅らせることが期待でき、より早期に治療を開始したほうが効果は高いとされています。

トルバプタンの治療は、事前検査で腎臓の大きさ・大きくな

Q 治療に対してサポートはありますか？

その速度が適合する方のみ、専門医療機関で受けることができます。また治療開始時には入院が必要が必要です。それでも病気が進行して末期腎不全に至った場合には、透析療法・腎移植などの腎代替療法が行われます。

ADPKDは難病医療費助成制度の対象疾病(指定難病)です。一定の条件を満たせば医療費の助成が受けられます。

〜おわりに〜

ご家族に生活習慣病以外の理由で腎不全になった方、人間ドックなどで腎臓の嚢胞が両側にたくさんあると言われた方などは、かかりつけ医からの紹介状を持っての専門医療機関受診をお勧めします。

今月の先生



岐阜市民病院 腎臓内科  
木村行宏 先生

- 専門分野  
腎臓病、膠原病、透析療法
- 主な資格、認定  
日本内科学会内科指導医・認定内科医・総合内科専門医  
日本腎臓学会腎臓専門医・指導医  
日本透析医学会透析専門医・指導医  
日本リウマチ学会リウマチ専門医・指導医  
日本医師会認定産業医  
日本感染症学会暫定指導医
- 卒業年  
平成17年卒  
愛知医科大学腎臓・リウマチ膠原病内科助教  
日本腎臓学会 評議員