

告示	番号	8	慢性腎疾患
	疾病名	多発性嚢胞腎	

## 多発性嚢胞腎

たはつせいのうほうじん

### 概念・定義

腎の異形成を伴わない両側性びまん性嚢胞形成を特徴とする遺伝性腎疾患であり、常染色体優性遺伝型（ADPKD）と常染色体劣性遺伝型（ARPKD）に分けられる。どちらも疾患自体に対する治療法はなく、腎不全の治療や合併症治療、対症療法が主体となる。

### 治療

#### 1. ADPKD

進行抑制のための対症療法、合併症対策が中心となる。小児～若年者のうちに高血圧を認める場合がある。適切な降圧療法は、進行を抑制する。薬剤としては、レニン-アンジオテンシン系阻害薬が第一選択として使用される。嚢胞腫大が腹部諸臓器を圧迫し疼痛が著しいときは、鎮痛薬を投与する。無効な場合は嚢胞の経皮的減圧術が行われる。動脈塞栓術が行われる場合もある。嚢胞感染に対する治療対策(抗菌薬治療、ド

レナージ、外科的治療)、嚢胞出血、尿路結石に対する治療が必要となることもある。

本症に対する有効な治療法がない原時点においては、小児や若年者に対する診断治療介入を積極的に行う根拠は少ない。ただし、早期に高血圧症を生じた患者は正常血圧者と比べて有意に腎腫大が急速で、一部早期発症の重篤例も存在することから家族と十分相談のうえで、必要な管理を行う。また、脳動脈瘤、頭蓋内出血の家族歴がある場合は、スクリーニング検査(MRA など)を積極的に行う意義があると思われる。患者本人や家族と話し合い、必要な場合には遺伝相談の専門家によるカウンセリングを行う。

#### 2. ARPKD

胎児超音波検査により本症が疑われた場合は、児の出生後の人工換気を含む集中管理に備える必要がある。腫大した腎臓による横隔膜可動域の著しい制限がある場合、腎摘、血液透析、腹膜透析療法施行が考慮される場合もある。

乳幼児期以降に発見され腎機能障害の進行が軽度な例においても、著明な尿濃縮障害を伴う場合が多い。発熱、悪心、嘔吐、下痢などの際には、脱水に対する注意を要する。高血圧に対しては心肥大、うっ血性心不全などの発症を抑えるために積極的治療を要する。アンジオテンシン変換酵素阻害薬(ACEI)やアンジオテンシン受容体拮抗薬(ARB)が使用される。これらでコントロールが困難な場合には、カルシウム拮抗薬も併

用される。腎不全の進行に伴い、保存期腎不全管理、透析治療や腎移植治療が必要となる。

肝脾腫、食道静脈瘤破裂、門脈血栓症、脾機能亢進症などの肝徴候の進行により、肝移植治療が必要となる症例もある。また、細菌性胆管炎が致命的な合併症の一つであり、発熱や肝胆道系酵素の上昇やグラム陰性菌による敗血症を繰り返す際は考慮する。

重症肺低形成を伴って出生した児以外は、一般に長期生存が可能であるが、予後に関する正確な評価はいまだ難しい。報告により異なるが、本症の集中医療による新生児生存率は約70～80%とされる。また、生後1か月生存した本症患者に関する生後1年の腎生存率は86%、15年で67%という報告がある(5)。生後早期の乳児に対する腎不全治療の進歩により、今後さらに予後が改善する可能性もある。腎不全管理や腎移植療法の進歩により生命予後の改善がみられる一方で、先天性肝線維症は、予後を左右する重要な合併症である。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/2\\_16\\_34.html](http://www.shouman.jp/details/2_16_34.html)