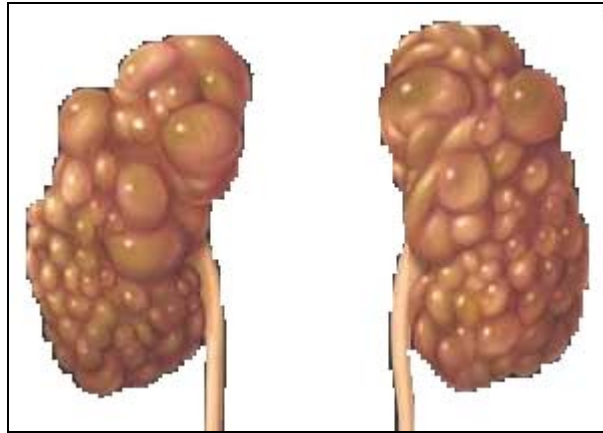


體顯性多囊性腎病變

(Autosomal dominant Polycystic Kidney Disease, ADPKD)



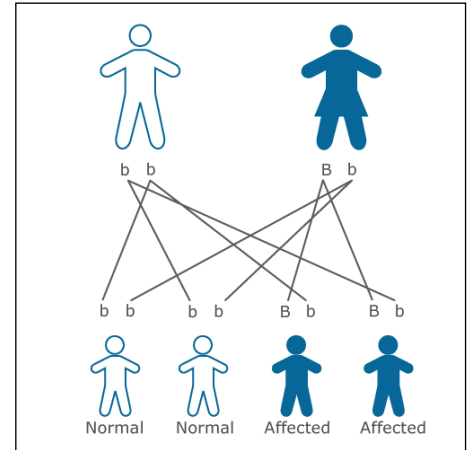
多囊性腎病變(polycystic kidney disease): 又稱「多囊腎」、「泡泡腎」，是少數會導致「洗腎」或「換腎」的遺傳性疾病。多囊腎多數是「體染色體顯性」遺傳來的多發性囊泡疾病，分類上可約略區分為：

1. 顯性(成人型)多囊性腎病變 (85%來自父母親的遺傳)
2. 隱性(幼年型)多囊性腎病變
3. 偶發-自己基因突變(10-15%)。

而**顯性多囊性腎病變**是一種會遺傳的腎臟病，發生率約 1/400~1 /1000，男女罹患機會相同，以往又稱「成年型多囊性腎病變」。大部份患者在四十歲左右才開始，主要特徵為腎臟囊腫的發生，會增大和增多且常伴腎外囊腫，特別見於肝臟，其他器官則包括胰腺、卵巢、胃腸道及大血管等(約10%有腦部動脈瘤)，大約百分之五十具有多囊性腎病基因的病人，會發生很嚴重的腎臟功能異常。

壹、 什麼人會得到多囊性腎病 (PKD) ？

顯性多囊性腎病變是一種遺傳疾病，它一代傳一代，由父親或母親遺傳的機率是一樣，而小孩得此病的機率為百分之五十。如果具有多囊性腎病變的基因，可出現或不出現任何症狀；目前許多研究表示病患對疾病之了解、控制飲食和適當運動等，在疾病的發展過程中有其重要性。



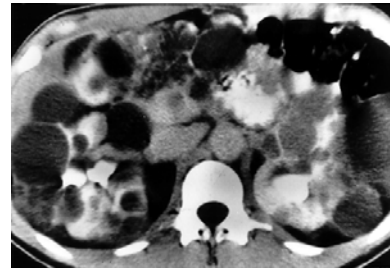
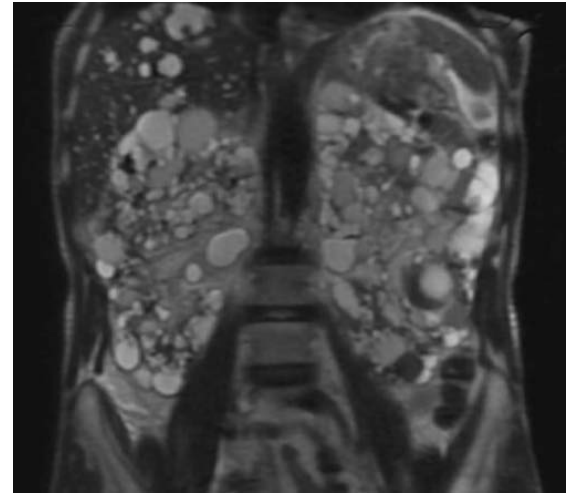
貳、 臨牀的症狀：

最常見的為腰部鈍痛、酸痛或腹痛（有可能是絞痛性質）和血尿，其他泌尿道常見的表現是蛋白尿、可觸摸到的腎腫塊、膿尿、尿路結石（其中以尿酸和草酸鈣石較常見）、慢性尿毒症（從症狀開始到發展成尿毒症平均時間，約為十六年）和大腸憩室（高達八十三%）。另外隨高血壓的心臟擴大（約佔七十%）和心衰竭（十八%），也是典型所見。重要的一點是，多囊性腎病的患者，約十%有腦部動脈瘤；動脈瘤之破裂與其大小和家族史有關，當直徑大過一公分時，其破裂的危險性大增。動脈瘤破裂的平均年齡約在四十一歲；一旦破裂，七十七%的病人會死亡。



參、 診斷：

早期的多囊性腎病變的腎囊腫很小、沒有任何臨床表現，使診斷較難，須配合家族史、理學檢查、生化檢驗以及影像學檢查來著手，家族成員中是否有多囊性腎病，在三十歲以後就可完全定案。腎臟超音波（kidney echo）是臨床診斷的第一優先選擇，可發現腎臟佈滿大小無數的囊腫來做診斷，如果超音波的診斷沒法確定，有囊泡出血、膿瘍、腎結石以或有癌症可能時，才會考慮作電腦斷層攝影（CT scan）檢查或核磁共振攝影（MRI）檢查，甚至須做基因檢測。



肆、 腎功能惡化的高危險群：

臨床研究發現具有下列某些危險因子患者，其腎功能會有惡化的傾向：

1. 年齡：診斷時越年輕（尤其三十歲以前），腎功能越有惡化的傾向。
2. 種族：黑人比白人有腎功能惡化的傾向；鐮刀型貧血帶原者（sickle cell trait）的腎功能也較有惡化傾向。
3. 性別：男性比女性更有腎功能惡化的傾向，原因並不清楚，可能與雄性素有關。
4. 遺傳基因：PKD1 基因比 PKD2 基因患者的腎功能，越早有惡化的傾向，也愈容易有高血壓、尿路感染、及死亡機率。
5. 診斷時如已出現陣發性血尿或高血壓的患者，腎功能越有惡化的傾向。
6. 診斷時腎臟已明顯增大者，腎功能越有惡化的傾向。
7. 懷孕是否加速腎衰竭，至今仍有爭論，但懷孕確會增加肝囊泡的發生。

伍、 治療：

沒有明顯臨床症狀的病人，一般也需要加以注意或治療；因多囊腎具有五十%機率傳給子女，而懷孕時，可事先作基因檢查，加以確定。

1. 飲食：清淡飲食(少鹽少油)為主，配合營養師、醫師及慢性腎臟病照護原則做調整。
2. 日常活動：避免劇烈性運動。
3. 腰痛：應評估腰痛的原因，躺床休息及適度給予止痛藥。
4. 血尿及腎出血：臥床休息通常就可控制出血；如不能止血，須就醫。
5. 腎臟感染：應著重預防，避免泡浴、憋尿、接受尿道插管等。
6. 高血壓：應予以特定類別的血壓藥物治療（如 ACEI 或 ARB）。
7. 腦動脈瘤：只有大於一公分直徑或產生腦神經症狀的動脈瘤要治療。
8. 腎結石：每日應飲用足量的水，使病人尿量達於二公升。
9. 懷孕：無論是男是女，只要腎功能正常，懷孕生子與正常人並無差別。
10. 透析與腎臟移植：當發生尿毒症時，病人須接受透析治療(血液透析、腹膜透析)或腎臟移植。如採行腹膜透析，透析液會加重病人腹脹。而腎臟移植，除非有復發性尿路感染、難治的疼痛、腎腫瘤、持續性眼觀性血尿、腎結石、膿尿或壓迫到下腔靜脈等情形需開刀切除原有的腎臟外，不一定要切除原有腎臟。

陸、 如何面對多囊性腎病？

1. 控制血壓：按時服用降高血壓藥物是預防腎臟惡化的一個重要因素。
2. 注意飲食：可請教醫生或專業營養師，指導正確的飲食方法。
3. 治療尿道發炎：如發現有頻尿、小便疼痛或解尿困難，應找醫生檢查是否有尿道或膀胱發炎。
4. 不要隨便服用藥物，特別是止痛藥物以及中藥。
5. 運動：適當的運動，如：步行、游泳、有氧運動，對預防疾病的惡化有幫助。
6. 盡量查詢有關多囊性腎病的資訊。
7. 應在腎臟或泌尿專科醫師門診作定期追蹤治療。