

多発性^{のうほう}嚢胞腎 (polycystic kidney disease : PKD)

Q 多発性^{のうほう}嚢胞腎 (polycystic kidney disease : PKD) とはどんな病気ですか。

A PKD には特徴の異なる 2 種類のものがあります。

ひとつは、腎臓に大きめの^{のうほう}嚢胞がたくさん発生して次第にいびつな形に腎臓が大きくなり、ヒトの一般的な寿命より早い時期に腎不全になりやすい病気で、常染色体優性多発性嚢胞腎 (autosomal dominant polycystic kidney disease : ADPKD) といいます。大半の患者さんは成人期以降に発見され、遺伝性腎疾患の中で最も多くの患者さんがいます。

もうひとつの PKD では、胎児期から腎臓に極小の^{のうほう}嚢胞が多発します。子宮内で羊水が少ないなどの様子から主に出生前に指摘され、常染色体劣性多発性嚢胞腎 (autosomal recessive polycystic kidney disease : ARPKD) といいます。胎児期の嚢胞が分かりにくく、乳児期以降にお腹が膨れていることで気付かれる患者さんもいます。胎児期から重症の場合、新生児期にお亡くなりになる患者さんもいます。新生児期を乗り越えられた患者さんでは、腎臓が次第に大きくなり子どものうちに末期腎不全に至ることが多い病気です。

腎臓に嚢胞ができる病気は PKD 以外にも多数あり、鑑別が必要です。また、典型的には大きく特徴の異なる 2 種類の PKD ですが、両方の特徴を持っていて区別が難しい患者さんもいます。ADPKD、ARPKD のそれぞれで関連遺伝子が分かっていますが、現状では診断に遺伝子検査が必須とはされていません。

また 2 種類の PKD は腎臓以外の部位に病気を合併しやすいことが知られており、PKD と診断された患者さんは腎臓だけでなく、適切な時期に脳血管系や肝胆道系などそれぞれ合併しやすい部位も検診を受けることが望ましいです。

子どものうちに腎不全に至ることが多い ARPKD に関しては合併症も含めて、患者さん個々人にあう方針を、小さなころから担当医とご家族で相談する必要があります。

ADPKD は、主に成人の病気と考えられていますが、現在では学校健診の精密検査で発見されたり、ご家族が ADPKD を診断されている場合に胎児期から指摘されたりするようになりました。ADPKD の患者さんでは嚢胞に感染や出血 (血尿) が起きることがあります。小児期の ADPKD にはまだ分かっていないことも多いですが、ADPKD の成人患者さんで腎不全の進行を遅らせる効果が明らかになった薬もあります。

脚注：遺伝形式の「優性」「劣性」の表現は「顕性」「潜性」と表現されることになりました。