

遺傳性自體顯性多囊性腎臟病

[發表醫師] :蘇裕謀 醫師(腎臟內科)

[發布日期] :2007/12/5

自體顯性多囊性腎臟病 (Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease, ADPKD) 是一種遺傳疾病，大部份在四十歲左右才開始發病，侵犯男性及女性的機率是一樣的。大約每二百至一千個人中有一個人患有此病。多囊性腎臟病可以代代相傳，由父親或母親傳下來，傳下來的機率也是一樣的，每個小孩得到這種病的機率是百分之五十。如果小孩子生下來沒有得到多囊性腎臟病的基因，就表示說他不會再傳給他的小孩。如果你攜帶多囊性腎臟病的基因，你可以出現或不出現任何症狀。大約百分之五十具有多囊性腎臟病基因的病人會發生很嚴重的腎臟功能異常。

臨床症狀：最常見的是腰部鈍痛、酸痛或腹痛（疼痛情形有可能是絞痛性質）以及血尿。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(10~34%)及尿毒症（從症狀開始到發展成尿毒症平均時間，約為十六年）。而伴隨高血壓的心臟擴大以及心衰竭也是典型表現，大約佔 70%；即使腎功能正常，大約有二分之一的病人發生多囊性肝病，而且有時候在甲狀腺、肺、胰、脾、卵巢、睪丸、副睪丸、子宮以及膀胱也可能發現多囊性病變。患有多囊性腎疾病的患者，大約有 10%會發生腦部動脈瘤；而動脈瘤破裂與其大小有關，當直徑大過一公分時，破裂危險性大增；動脈瘤破裂之平均齡大約在 41 歲，一旦破裂，77%的病人會死亡。另外，高達 83%的患者會併

發大腸憩室。

診斷：腎臟有囊泡並不等於多囊性腎臟病，須從家族史、身體檢查、生化檢驗及影像檢查來著手。**90%**病人有家族遺傳病史。腎臟超音波為第一優先選擇，除非超音波診斷不確定，囊泡有出血、膿瘍、腎結石及癌症可能性時，才考慮做電腦斷層攝影。若想在未出現多囊腎症狀前即得知有無多囊腎疾病，唯一的方法就是基因檢查。而後天性腎囊泡疾病是在腎衰竭或透析後一段時間才出現許多囊泡，其腎臟本身縮小，並且無家族史和腎臟以外的其他症狀。

治療：控制血壓是預防腎臟惡化的一個重要因素；低鈉飲食並不一定需要；藥物治療（ACEI）、囊泡切開術及液體抽取，可改善血壓。不要隨便服用藥物，特別是止痛藥物以及中藥。請教醫生或專業的營養師正確的飲食方法。避免任何的咖啡因食物，包括咖啡、茶、可可、巧克力、以及阿斯匹靈的服用。適當的運動，例如：步行、游泳、有氧運動，對你疾病的惡化是有幫助的。日常活動應避免劇烈創傷性運動；穿吊帶褲，不要使用繞腹部的安全帶，可預防巨大腎臟因碰撞或擠壓而受傷。因巨大囊泡引起之腰痛，可臥床休息、給予止痛藥及囊泡抽水，甚至手術等。若出現肉眼可見血尿及腎內出血，應臥床休息，通常可控制出血。應著重預防腎感染，包括避免泡浴及憋尿，性交後立刻排尿，儘量不要接受尿道插管等。腦動脈瘤：只有體積大於一公分直徑或產生腦神經症狀的動脈瘤，才需要治療。當惡化至尿毒症時，病人須接受透析治療或腎臟移植。除腹膜透析的透析液，會加重病人腹漲外，透析情形與一般尿毒症病人差不多。而腎臟移植並不定要割除原有的腎臟，除非有復發性尿路感染、難治的疼痛、腎腫瘤、持續性血尿、腎結石、膿尿或壓迫到下腔靜脈等情形。

預後：腎囊泡出現年齡愈早預後愈差，有報告指出在三歲即變成尿毒症。而腎功能變壞速度每人差異很大，平均女性比男性慢六年進入尿毒症。有高血壓的腎衰竭速度比無高血壓者較快，出現肉眼可見血尿預後也較差。無論是男是女，只要腎功能正常，懷孕生子與正常人無異，懷孕確會增加肝囊泡的發生。懷孕時可做基因檢查以確定胎兒有無多囊性腎臟病。若家族確有「多囊性腎臟病」遺傳，建議家中成員都應至醫院篩檢。盡量查詢有關多囊性腎臟病的資訊。並在腎臟專科醫師的指示下，定期門診追蹤治療。

!!健康文章內文主要提供民眾降低對疾病因不了解產生之不安和恐懼，但不可取代實際的醫療行為，所以身體如有不適請您前往醫院就醫治療。