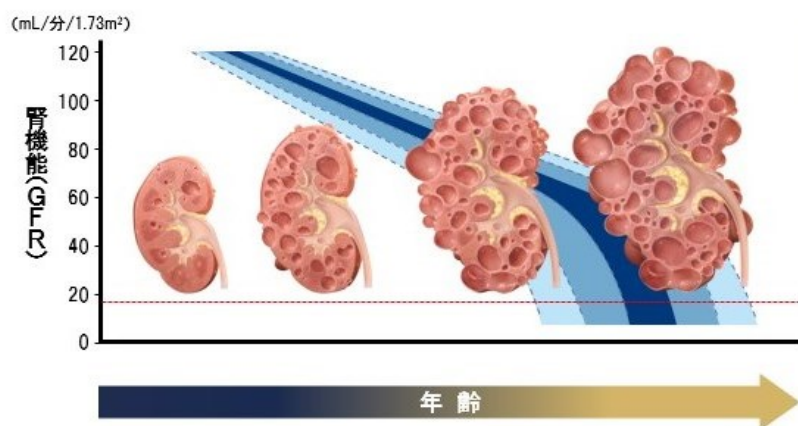


## 常染色体優性多発性嚢胞腎 (ADPKD)

この病気は腎臓に嚢胞（のうほう）という水分の入った袋がたくさんでき、その嚢胞が大きくなっていく遺伝性の病気です。年齢と共に腎臓に嚢胞が増えて腎臓が大きくなり、腎臓の働きが低下していきます。多発性嚢胞腎患者さんの約半数の方は、60～70歳までに透析や移植といった腎臓の働きを補う治療（腎代替療法）が必要になると言われています。

合併症としては高血圧のほか、肝臓にも嚢胞ができたり、脳動脈瘤を合併したりするケースもあり、腎臓のみならず全身を診て治療していく必要があります。患者さんごとに症状や、病気の進行の程度が異なりますので、医師とよく相談し、患者さんごとに今後の治療を考えていく必要があります。



### ◆原因

PKD1 もしくは PKD2 という遺伝子の異常により起こり、遺伝による腎臓病では最も頻度の高い疾患です。常染色体優性遺伝という遺伝の形式をとり、理論上お子さんには 2 分の 1 の確率で遺伝します。血縁者に腎不全の患者さんがいらっしゃるか否かが分かると、診断の手助けになります。

### ◆診断

血縁の方のなかに、腎臓がわるいと指摘を受けた方がいるか否か、透析療法、腎移植も含めた腎不全患者さんがいるか否か、脳出血や脳動脈瘤を経験した患者さんがいるか否かを確認します。また、腎臓に嚢胞ができていて、腎臓が大きくなっている事をエコー（超音波）や CT, MRI のいずれかの検査で確認します。遺伝性の疾患ですが、遺伝子検査は行われておりません。

#### ◆症状

病気の進行に伴い血尿が出現したり、腎臓が大きくなるにつれ背中を圧迫されるような痛みや腹部膨満感を自覚したり、食欲が落ちるといった症状がでてきます。30～40代までは無症状のことが多く、健康診断等で血尿や嚢胞がたまたま指摘されるケースも目立ちます。

#### ◆合併症

血圧、脳動脈瘤、肝嚢胞、心臓弁膜症、嚢胞感染、尿路結石などを合併しますので、それぞれに対処していきます。

#### ◆治療

これまでは、多発性嚢胞腎の患者さんに、高血圧の治療、脳動脈瘤の治療など、合併症に対する治療を行うほかありませんでした。ところがこの度、藤田保健衛生大学病院の患者さんにも参加していただいた国際的な共同臨床試験において、トルバプタン（商品名：サムスカ）という薬剤が、多発性嚢胞腎の嚢胞が大きくなることや、腎臓の働きが低下するのを抑える事が明らかにされました。

それを踏まえ、平成25年3月から多発性嚢胞腎の進行抑制を目的として、実際に通院中の患者さんに対して、保険診療でトルバプタン（サムスカ）を投与できるようになりました。ただし、治療対象となる患者さんの、腎臓の大きさや腎臓の増大するスピードに一定の基準があります。平成26年1月からは、この疾患が指定難病として医療費の助成対象となりました。トルバプタン（サムスカ）による治療の基準を満たす患者さんであれば、通常、医療費の助成が受けられますので、毎月一定の上限額までの医療費で治療が受けられます。

トルバプタン（サムスカ）は、処方する資格を持った医師のみが投与できる薬剤です。当院は東海エリアで唯一の、トルバプタンによる治験（国際的な共同臨床試験）を実施した施設であり、平成27年10月末の時点で、県内で最も多くの患者さんを治療した実績があります。

いまだ多発性嚢胞腎を根治させる治療法は確立していませんが、トルバプタン（サムスカ）の登場により、腎不全の進行を遅らせることが可能になり、ひとすじの光が見えてまいりました。当院では一人でも多くの患者さんに治療の機会を提案すべく、医療連携福祉相談部のスタッフによる高額療養費制度、組合の付加給付などの医療費に関する説明や難病医療費助成制度の案内、精密な腎の画像評価や合併症に関する検査など、他の診療科とも連携した集学的診療体制を整えておりますので、是非ご相談下さい。

◆受診いただく患者様へ

当科の外来診察はすべて時間予約制で，平日なら何曜日でも予約が可能です。多発性嚢胞腎専門外来は木曜日・林宏樹医師が窓口になっています。受診される際には，かかりつけの先生から，あらかじめファクシミリ診療申込書を病診連携室に送って頂き，受診予約を済ませた上で，予約日時を確認の上，ご来院ください。

