

腎センターの紹介と常染色体優性 多発性のう胞腎(ADPKD)について

腎センター全体



腎センター全体



腎センター



- 他施設からご紹介いただいた比較的緊急性の高い急性腎不全や慢性腎不全の急性増悪への対応、また維持透析患者に対する手術前後の一時的な管理を多数行っております。

疾患概念と定義

常染色体優性多発性のう胞腎(autosomal dominant polycystic kidney disease: ADPKD)は両側腎臓に多数の嚢胞が進行性に発生・増大し、腎臓以外の種々の臓器にも障害が生じる最も頻度の高い遺伝性腎疾患である。

加齢とともにのう胞が両腎に増加、進行性に腎機能が低下し、70歳までに約半数が末期腎不全に至る。

遺伝形式は常染色体優性型であり、性別に関係なく遺伝する。家系に本疾患が存在せず突然変異として新たに発症する場合もある。

原因遺伝子として *PKD1*(16p13.3)と *PKD2*(4q21)が知られ、85%が *PKD1* 遺伝子の変異、15%が *PKD2* 遺伝子の変異とされている。原因遺伝子が *PKD1* の方が *PKD2* より進行が早い。

多発性のう胞腎診療指針 2010年8月

ADPKDの疫学

ADPKDの頻度は3,000～7,000人に1人と考えられている。

日本国内での推定患者数は約31,000人と推測されている。

本邦の透析患者における導入原疾患別割合では3%を占める。

診断

診断は家族歴と画像診断での、のう胞の確認による。

超音波診断は最も広く用いられている画像診断だが、重症度や進行度の評価はCTやMRIには劣る。

一般的にADPKDの診断を目的とした遺伝子検査は行われていない。

腎症状

疼痛

よくみられる症状の一つ。側腹部痛や、背部痛がみられる。原因として①のう胞自体の増大、腎被膜の伸展、②出血、③尿路およびのう胞感染、④尿路結石など。

腹部膨満

腎腫大、肝腫大が著しく進行すると、消化管の圧迫による食欲不振、消化管通過障害、低栄養を呈する。

血尿

肉眼的血尿の頻度は高く、本症経過中に35～50%の症例で認められる。のう胞を栄養する血管からの出血、のう胞の破裂が原因となる。

蛋白尿

主要な症状となることは少なく、軽度蛋白尿にとどまることが多い。

腎機能低下、腎不全

厚生労働省進行性腎障害調査研究班: 日腎会誌, 53(4), 556-583, 2011

高血圧の対策 / 治療

まず減塩が必要であり、塩分摂取量 6 g/ 日を目標とする。

降圧目標値は日本高血圧学会高血圧治療ガイドラインに従って 130/ 80 mmHg 未満が推奨される。

降圧薬はその病態に RAAS が大きなかかわりをもっており、RAAS の阻害薬が推奨される。

肝のう胞の対策 / 治療

根本的な治療法はない。個人差が大きく、圧迫症状が強い場合には症状軽減を目的として外科的手法がとられる。

個々の症例について のう胞ドレナージ術、のう胞液吸引と硬化剤注入療法、肝動脈塞栓術、肝のう胞開窓術、肝部分切除、肝移植などを検討すべきである。

厚生労働省進行性腎障害調査研究班: 日腎会誌, 53(4), 556-583, 2011

監修 / 松尾清一: 多発性嚢胞腎診療ガイド Q&A, P78-79, クリエイティブセンター広研出版, 2011

その他の合併症

のう胞感染

- 30～50%のADPKD患者が経験する。また ADPKD患者の入院の11%を占めるとの報告がある。
- 一般的に高熱、疼痛、血尿などを認める。閉鎖腔であるのう胞内で細菌の増殖をきたすため、難治性になることが多い。グラム陰性桿菌によるものが多い。

のう胞出血

- のう胞内血管の破綻による。疼痛や血尿の原因となることは少なく、多くの場合、自然治癒あるいはベッド上安静にて改善する。

尿路結石

- ADPKD 患者の男性の21%、女性の13%に認められる。一般人より頻度が高い。のう胞の圧迫による尿流停滞のほかに、代謝障害(アンモニア排泄低下)も原因であると推測されている。

その他

- 肝・腎以外ののう胞。膵臓、脾臓、甲状腺、クモ膜などにもものう胞が形成されるが、多くは無症状である。

トルバプタンの適応

- 両側腎容積(TKV)が750mL以上であること。
- 腎容積増大速度が概ね5%/年以上であること。

(まずTKVと増大速度を基本に考える。)

トルバプタン

- ADPKDについては、事前に研修プログラムを受講して登録した医師が処方できる。
- 重篤な腎機能障害(eGFR 15mL/min/1.73m²未満)のある患者は本剤の効果が期待できない。

トルバプタン投与に気をつける点

- トルバプタン導入は入院しておこなう。
- トルバプタン内服後は、尿が大量にでる。
- 脱水にならないよう、のどの渇きを感じる前に十分な水分摂取を心がける(最低でも1日3Lが目安。高ナトリウム血症にならないように注意する。)

新たな医療費助成制度

- 平成27年1月1日から難病の方への新たな医療費助成制度が始まっている。
 1. 医療費助成の対象疾病を大幅に拡大。
対象の疾病(指定難病)が110疾病に拡大。
 2. 患者さんの負担が変わる。
医療費の自己負担割合が3割から2割になる。
所得に応じ、自己負担する金額の限度額が、これまでの制度から変わる。

新たな医療費助成制度

- < その他の変更点 >

新たな医療費助成制度の対象となるのは、指定難病で、病状の程度が一定程度以上の方、もしくは高額な医療を継続することが必要な方になる。