



# 多囊性 腎臟病

腎臟科醫師／郭佩晴

多囊性腎臟病，又稱多囊腎或泡泡腎，患者的腎臟會出現許多大小不一的水泡，水泡的數量會隨年紀而增加，在水泡發展的期間可能會伴隨腎功能下降。

據統計，在台灣洗腎患者中，約有2.4%是由多囊性腎臟病造成的尿毒症。

多囊性腎臟病可以分成幼兒型（體染色體隱性遺傳）及成人型（體染色體顯性遺傳）。幼兒型（體染色體隱性）患者通常幼年即夭折，故腎臟科門診一般所講的多囊腎通常指成人型多囊腎，這類的病患通常在30-40歲開始注意到有血尿、高血壓及腎功能下降的問題，經腎臟超音波檢查才發現多發性水泡，也因為是體染色體顯性的關係，患者的下一代有一半的機率會遺傳到此疾病。

體顯性多囊腎患者的遺傳主要是由ADPKD1及ADPKD2突變基因造成，其中尤以ADPKD1基因所造成的多囊腎發病年齡較早，腎功能下降較快，患者平均在56歲就面臨尿毒症需要洗腎，期間也比較容易併發腰痛、血尿、泌尿道感染及腸胃道症狀；而ADPKD2引起的體顯性多囊腎症狀及腎功能下降可能較輕微及緩慢，平均在68歲才會面臨尿毒需要透析治療。臨床上常見的併發症有高血壓、腰痛、血尿、腎結石或是腎臟水泡感染。另外，約有1/3多囊腎的患者，會合併有非腎臟器官的囊泡，最常見是合併肝臟囊泡，其他也可能有胰臟或脾臟的囊泡發生，除此之外，也可能合併有二尖瓣脫垂、大腸憩室或腦血管瘤的發生，約有9%的患者是死於腦血管瘤引起的蜘蛛膜下腔出血。

在診斷方面，除了有特定家族史做基因檢測外，腎臟超音波是最普遍、方便、便宜，而且沒有輻射量的非侵襲性檢查方式。臨床多囊腎的診斷多是依照家族病史及腎臟超音波下腎臟水泡的數量而判定，對於(1)年齡小於30歲，單側或雙側腎臟大於2個囊泡；(2)年齡30到59歲，每一側的腎臟大於2個囊泡；(3)年齡大於60歲，每一側的腎臟大於4個囊泡等可以判定有罹病。相反的，若家族確有「體顯性多囊腎」病史，若追蹤到40歲仍無腎水囊發現，則幾乎可以確定沒有遺傳到此疾病(註一)。



多囊腎目前並沒有根治的方法可讓水泡停止生長或消失，現階段治療仍著重在血壓的控制，患者需定期追蹤血壓，需要時用ACEI類的血壓藥控制血壓。另外目前一些研究中的藥物可能可以減緩水泡發生的速度，包括mTORinhibitor (Sirolimus, Everolimus), somatostatin analogues(Octreotide)以及V2 receptor antagonists(Tolvaptan)。在目前的研究證據中，mTOR inhibitor 及somatostatin analogues 似乎可以延緩水泡發生及體積的增大，但對於腎功能衰退沒見到有明顯成效；令人矚目的是V2 receptor antagonists (Tolvaptan)，臨床研究指出可以減緩囊泡的生長，減少腎功能的惡化，為多囊腎患者帶來一絲曙光，目前健保在一些條件下有給付tolvaptan(Jinarc)給多囊腎患者使用(需事先審查)：限用第3期慢性腎臟病的18-50歲自體顯性多囊性腎臟病(ADPKD)患者，其腎臟影像呈雙側/瀰漫性水泡，並且病情符合一年之內eGFR下降 $\geq 5.0$  mL/min/1.73 m<sup>2</sup>或五年內eGFR每年下降 $\geq 2.5$  mL/min/1.73 m<sup>2</sup>，且排除其它如脫水、藥物、感染、阻塞等原因所致。

多囊腎雖然是不可逆的遺傳性疾病，但是適當的生活指導以及治療仍可努力減緩腎功能的惡化及併發症的產生，除了上述提到的控制血壓外，低鹽、低蛋白飲食，以及多增加喝水量對於腎功能保存也有幫助。除此之外，多囊腎患者日常生活必須注意大力撞擊或是激烈運動以防止水泡破裂，另外也要有良好的衛生習慣預防泌尿道感染，如果出現劇烈腰痛、發燒、血尿時盡快求診腎臟科醫師治療。另外，患者的下一代也建議積極追蹤腎臟情形了解是否有罹病。

註一：Unified criteria for ultrasonographic diagnosis of ADPKD; *J Am Soc Nephrol.* 2009 Jan; 20(1): 205212.

