

## 常染色体優性多発性嚢胞腎（ADPKD）とはどんな病気？

---

ADPKD は、水分の入った嚢胞という袋が、主に腎臓にたくさんできる遺伝性の病気です。嚢胞は加齢と共に大きくなり、40 歳頃から腎機能が低下し始め、70 歳までに約半数の患者さんは末期腎不全に至るとされています。末期腎不全になれば、血液透析や腎移植などの治療が必要になります。日本では約 3 万人の患者さんがいるとされ、2015 年 1 月から国の難病指定疾患に含まれるようになりました。

この病気は遺伝性で、患者さんのお子さんは 2 分の 1 の確率で、遺伝子の異常を受け継ぎます。病気の経過も、血縁者で似たような経過をたどることが知られています。そのため、血縁者の病気の経過を担当の医師にお伝えください。

## 常染色体優性多発性嚢胞腎（ADPKD）の最初の症状は？

---

ほとんどの ADPKD の患者さんは、30～40 歳代までは症状が出ないと言われていません。最初は、血尿やお腹・背中痛み、お腹が張るといった症状がでます。

病気に気づくきっかけとしては、

- ・家族に ADPKD の人がいることから受診する
  - ・健康診断や人間ドックなどでの画像検査で発見される
  - ・健康診断・検診で高血圧や検尿異常（血尿、たんぱく尿）を指摘され受診する
  - ・血尿（スポーツなど何らかの衝撃が体に与えられたあとに多い）、腹痛、腰痛・背部痛、腹部膨満感を認めて受診する
- などがあります。

## 常染色体優性多発性嚢胞腎（ADPKD）の治療は？

---

腎機能の低下を防ぐため、低たんぱく食や食塩制限、合併症として多い高血圧に対する薬物治療などが必要です。また、嚢胞が大きくなる原因の 1 つにバソプレシン（抗利尿ホルモン）というホルモンがありますが、そのホルモンの分泌を抑えるために、水分をよく摂取していただくこともあります。

近年、私たちはこのホルモンを抑制する**新規治療薬（トルバプタン、製品名：サムスカ）**を用いることができるようになりました。また、ADPKD には高血圧、脳動脈瘤、心臓弁膜症、肝嚢胞など様々な合併症がありますので、定期検査を行い必要に応じて治

療を行っています。

## 新規治療薬（トルバプタン）とはどんな薬？

---

### 1. 効果

トルバプタンは、ADPKDの進行を抑制する目的の治療薬として認可されました。バソプレシン分泌を抑えることにより、嚢胞が大きくなることを抑え、腎機能の低下を抑えます。多国間で行われた研究では、腎臓の容積増大を年間で約50%、腎機能の低下を年間で約30%抑えられた患者さんも報告されています。しかし、治療開始には適応基準がありますので、詳しくは担当医にご相談ください。

### 2. 副作用

下記の副作用などが報告されています。

- ①脱水
- ②高ナトリウム(Na)血症
- ③肝機能障害

### 3. 当院での使用 ～使用開始には入院が必要です～

当院では2015年9月より、トルバプタンの使用を開始しました。投与初期に副作用が現れやすいため、使用開始には原則として1週間から2週間の入院が必要です。入院の主な目的は、血清ナトリウム(Na)値や肝機能を含めた検査を行うと共に、血圧や飲水量、尿量の測定を行い、水分摂取やトイレのタイミングに慣れていただくことです。

### 4. 治療費や助成について

難病医療費助成制度が適応されたことより、自己負担額が抑えられます。詳しく知りたい方は、医師にご相談ください。

## 常染色体優性多発性嚢胞腎（ADPKD）のお子さんの検査については？

---

現在のADPKDガイドラインは、トルバプタンがADPKDの治療薬として承認される前のものであり、小児や若年者に対する診断を積極的に行う根拠は少ないとしています。

す。しかし、治療薬が使用できるようになりましたので、今後は若年者の診断を積極的に行う時代になるのかもしれませんが、特に症状がなければ、20 歳以上になるのを待って、お子さんご本人の意思で検査を受けるかを決めていただくことがよいと思います。