

多発性嚢胞腎

1. 疾患名ならびに病態

多発性嚢胞腎

腎臓の異形成を伴わず、両側性びまん性に嚢胞を形成する遺伝性腎疾患である。顕性遺伝型（常染色体顕性多発性嚢胞腎、ADPKD）と潜性遺伝型（常染色体潜性多発性嚢胞腎、ARPKD）がある。

2. 小児期における一般的な診療

◇ 主な症状

ADPKD：嚢胞の増加が早い場合には成人と同様の諸症状を認めることがある。

嚢胞内出血、血尿、腰背部痛、高血圧、頭痛から、腎不全に伴う諸症状（全身倦怠感、食欲低下など）、など

ARPKD：重症例では新生児期の著明な腎腫大による呼吸障害や腎機能障害を認める。尿濃縮力障害に伴う多尿、脱水、高血圧、腎機能障害（腎不全）に伴う諸症状。肝脾腫や門脈圧亢進に伴う食道静脈瘤。胆管炎に伴う発熱、腹痛。

◇ 診断の時期と検査法

ADPKD：嚢胞は年齢とともに徐々に増加するため、無症状のことが多く、検尿異常などで行った超音波検査で嚢胞が発見されることがきっかけになる。家族内発生がある場合、超音波断層像（両腎に各3個以上）やCT、MRI（両腎に各5個以上）で嚢胞が確認できたら診断される。家族内発生が確認されていない場合には、超音波断層像、CT、MRIで両腎に嚢胞（15歳以下で各3個以上、16歳以上で各5個以上）を認め、嚢胞を合併する他の腎疾患を否定できた場合に診断される。

遺伝学的検査として、PKD1 遺伝子（遺伝子座 16p13.3）と PKD2（遺伝子座 4q21）の変異を検査することができる。予防法・根本的治療のない現在、発症前診断には賛否両論があり、本人の意思確認や遺伝カウンセリングなど、十分な体制がとれる環境であることが少なくとも必要である。

ARPKD：胎児期に典型的な超音波画像を認める場合に疑われ、家族歴（両親に腎嚢胞を認めない、近親婚、病理学的に ARPKD と確認された同胞）、肝臓合併症（肝線維症、ductal plate 異常）を認めることで診断される。

遺伝学的検査として PKHD1 遺伝子（遺伝子座 6p21.1-p12）の遺伝子変異が主な原因である。

◇ 経過観察のための検査法

ADPKD：血圧評価、腎機能検査、腎容積。頻度の高い肝嚢胞の評価。

嚢胞以外の病変として、心肥大や心臓僧帽弁逆流を初めとした弁膜症があり、罹患率が高いため心臓超音波検査が必要である。そのほかには、頭蓋内動脈瘤（くも膜下出血）、総胆管拡張、大腸憩室などを合併する言われるが、小児期に定期的に評価することはな

い。

ARPKD：血圧評価、腎機能検査、肝胆道系検査、好中球（門脈圧亢進に伴い減少）、超音波検査やMRIで肝胆道系を評価する。

◇ 治療法

ADPKD：根本的な治療法はない。高血圧に対してレニン・アンジオテンシン系阻害薬を第一選択とした降圧薬を用いる。小児期に腎容量の増大が著明なことは少ないが、著明な場合にはバゾプレッシン V2 受容体拮抗薬（トルバプタン）が進行を遅らせる。末期腎不全患者の腫大した腎臓に伴う腹部膨満に対し腎動脈塞栓術が行われる場合がある。ARPKD：出生直後から人工換気や透析を含む集中管理が必要な場合がある。乳幼児期以降に発見され腎機能障害の進行が軽微な場合では、尿濃縮力の著明な低下を認め、脱水に注意を要する。乳児期から高血圧を呈することが多く、レニン・アンジオテンシン系阻害薬を第一選択とした降圧薬を用いる。末期腎不全に至った場合には、体格・ドナーなどを考慮して腎代替療法を選択する。胆管炎に対して抗菌薬治療を行うが、進行した肝合併症では肝腎移植も行われる。

◇ 合併症および障がいとその対応

ADPKD：高血圧があれば降圧薬、急速に進行する腎機能障害にゾプレッシン V2 受容体拮抗薬、嚢胞感染に対し抗菌薬、脳血管障害ではクリッピングなど外科的処置、など

ARPKD：高血圧

3. 成人期以降も継続すべき診療

◇ 移行・転科の時期のポイント

ADPKD、ARPKD ともに、本人の疾患理解、自立がしっかりしていれば、いつでも可能である。

◇ 成人期の診療の概要

ADPKD：成人期に症状が顕在化して来ることが多く、合併症の評価と血圧、腫大した腎嚢胞に対する治療を行う。進行する腎機能障害や肝嚢胞腫大に対する管理も行われる。透析や移植療法も行われる。

ARPKD：腎機能管理とともに、肝胆道系合併症（胆管炎、門脈圧亢進による食道静脈瘤、難治性腹水など）の評価・管理が大切になる。腎移植や肝腎移植の適応になる。

4. 成人期の課題

◇ 医学的問題

ADPKD：腎嚢胞の腫大に伴う腹部膨満や疼痛、肉眼的血尿、腎結石を認める。腎機能障害の進行により末期腎不全により透析が必要になることがある。巨大化した肝嚢胞、肝嚢胞も巨大化する。

ARPKD：腎機能管理とともに、肝胆道系合併症（胆管炎、門脈圧亢進による食道静脈瘤、難治性腹水など）の評価・管理が大切になる。腎移植や肝腎移植の適応になる。

◇ 生殖の問題

末期腎不全では、妊孕性の低下を認める場合や免疫抑制薬の変更が必要になる場合が

ある。

ADPKDは顕性遺伝であり、また浸透率100%のため、確率50%で発症する。ARPKDは常染色体劣性遺伝であり、近親婚でなければ子への遺伝はまれである。

◇ 社会的問題

定期的通院による時間的制約や、医療費の負担が考えられる。

5. 社会支援

◇ 医療費助成

小児慢性特定疾患、指定難病の医療費助成

指定難病では、腎機能と蛋白尿の程度で分類するCKD重症度分類ヒートマップで赤の部分に該当する場合が対象となる。

◇ 生活支援

特になし

◇ 社会支援

特になし

[参考文献]

小児慢性特定疾病情報センター

https://www.shouman.jp/disease/details/02_17_038/

(2025/11/3 アクセス)

難病情報センター

<https://www.nanbyou.or.jp/entry/295>

(2025/11/3 アクセス)

エビデンスに基づく多発性嚢胞腎 PKD 診療ガイドライン 2020

[文責]

日本小児腎臓病学会