



多囊肾
(PKD)
信息



*For Research in Polycystic
Kidney Disease*

CHINESE

多囊肾的类型及发病率

多囊肾有两种遗传表现形式：常染色体显性 (ADPKD)，这是所有威胁生命的遗传性疾病中最常见的；常染色体隐性 (ARPKD)，这种疾病相对少见，但在患者出生一个月时即可导致死亡。

多囊肾的囊肿可在双肾中生成。囊肿数量从少量到多数不等，其尺寸小似针头，大似葡萄珠。正常单肾如个人拳头大小。当多数囊肿生成时，双肾可如足球般大小，甚至更大，而单肾重量可达到 38 磅 (14 公斤)。

囊肿是内含有液体的囊状增生物，可导致肾脏增大并妨碍肾脏的滤过功能。囊肿还会挤压血管，迫使血压升高。由于以上原因，ADPKD 的最初症状通常表现为高血压。其它症状包括疲乏、尿频、尿血、头痛、肾结石，以及尿路感染。

美国全国卫生研究所 (NIH) 估计，每 10,000 到 40,000 个新生儿中就有一人患有 ARPKD。与此相对照的是，每 400 到 1,000 人中就有一人患有显性遗传形式的 PKD (ADPKD)。

举例来说，在美国，PKD 的患者数量要多于囊肿性纤维化、肌肉萎缩症、血友病、唐氏综合症、镰形细胞贫血和亨廷顿氏病患者数量之和！事实上，估计美国有 600,000 人、全球有 12,500,000 人患有 PKD，PKD 成了最多发的威胁生命的遗传性疾病。它的发病率比多发性硬化症高两倍，比囊肿性纤维化症高二十倍。

多囊肾疾病的现状

PKD 是一种先天性失调，其显性遗传形式 (ADPKD) 由患病的父 (母) 亲遗传给下一代。患 ADPKD 的父 (母) 的子女受遗传的机会是 50%。

男性和女性患 ADPKD 的机会均等，并与年龄、人种或种族起源、地理位置或社会经济地位无关，ADPKD 影响每一代。

正常情况下，每个人均有两个肾，位于胸腔下部，靠近躯干背部，分布于脊柱两侧。肾脏滤过血浆并生成尿液，由此清除代谢终产物。肾脏功能不正常时，代谢终产物在血液中积聚，引起中毒症状，称为尿毒症。

ADPKD 的并发症有肾脏功能丧失，脑动脉瘤，二尖瓣脱垂，经常性肾脏或尿路感染，长期肋下或背部疼痛，胰腺或肝脏囊肿，心脏肥大，肾结石，腹股沟疝或腹疝，及结肠憩室炎。

超过 60% 的 PKD 患者发生肾功能衰竭，对肾功能衰竭的合理治疗有透析和肾脏移植。然而，目前尚未已知有 PKD 的治愈办法。

有三项临床检查可对 PKD 进行诊断：超声波、计算机断层扫描 (CT) 和核磁共振成像 (MRI)。

对疾病的恐惧、讳疾忌医和无知是 PKD 患者面临的障碍。当前的研究表明，ADPKD 患者自身的努力和作用非常重要，通过经常保养，合理饮食和经常锻炼，就可以控制疾病的发展。PKD 基金会致力于推进 PKD 教育和信息的各个方面。

PKD 的常见症状

如果您有一项或多项 ADPKD 的常见症状，请用 PKD 基金会的信息向你的医生咨询：

- 高血压
- 家族性肾病史
- 心脏问题或中风
- 肾结石
- 经常性的尿路感染
- 背部、体侧或胃部持续或间歇性疼痛
- 尿中带血

ARPKD 症状及发作时期不等，早至婴幼儿期（经常导致新生儿死亡），也可晚到成年早期。由于带囊肿的肾不能浓缩尿液，ARPKD 患者出现多尿。实际上所有患者都会发生高血压，某些患者食欲不振，身材矮小，大约 1/3 的患者成长至 10 岁时需要透析治疗或肾脏移植。所有的 ARPKD 患者还会出现肝脏异常，称为先天性肝纤维化。

当前对 PKD 的研究

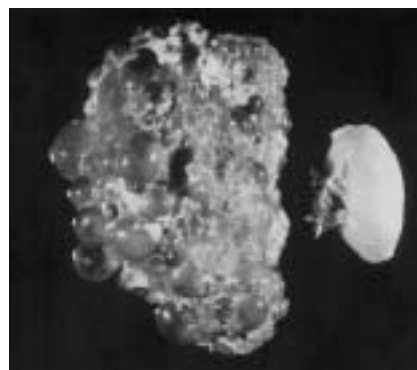
正在进行的遗传学研究将确定 PKD 蛋白——多囊蛋白及多囊蛋白-2——的功能，并查明 ARPKD 的基因。

研究人员正在寻找新的药物以延缓囊肿的生长，并正在设计饮食策略以控制 PKD 的发展。正在进行的临床研究将找出治疗 PKD 及其并发症的更好方法。

正在进行的一项家族 PKD 登记活动将搜集并分析普通家族的特征，这将可能隔绝 PKD 的发生和发展。国际基因变异登记处正在对基因变异进行目录编制，以查明这些变异是如何影响 PKD 的病传的。

PKD 基金会

4901 Main Street, Suite 200
Kansas City, Missouri 64112-2634 USA
1-800-PKD-CURE (753-2873)
(816) 931-2600
www.pkdcure.org



正常单肾 [右]
与多囊肾对照

如何处理 PKD

最重要的是尽可能多地了解 PKD。找到一位优秀的肾专家（肾病专家）。你可以在医生那里获得介绍，或联系您家附近的医疗中心的肾脏病科室。要求科室负责人推荐一位熟知 PKD 的肾病医生或泌尿科医生。

控制你的血压。让医生开出合适的药物，并进行减肥（如有必要）。

注意饮食。与医生交谈，看是否要向肾营养专家咨询。合适的饮食会让你感觉更好！

避免过量摄入咖啡因——咖啡、茶、可乐、巧可力及某种形式的阿司匹林（如 Anacin 和 Excedrin）。仔细阅读标签！

立即治疗所有的尿路或膀胱感染。请与你的医生联系。

未经医生检查处方，不要服用任何 OTC 药物。避免服用含有异丁苯丙酸或甲氧萘丙酸的药物（如 Advil、Medipren、Motrin、Nuprin 或 Aleve）。

坚持锻炼身体。通过步行、游泳或轻度有氧运动保持身体健康，减少可能加速疾病的因素。

我们的使命

多囊肾 (PKD) 以前被视为没有希望治愈的疾病，现在已成为研究和治疗的首要目标。PKD 基金会在这项发展中起着促进作用。

我们是致力于研究发现 PKD 病因、改善临床治疗并发现治愈方法的唯一的全球性组织。我们促进对患者的教育，提高公众意识并对所有的 PKD 家庭提供支持。

我们致力于发展基金，用于经批准的生物医学研究计划。另外，我们还与美国国会内的委员会及立法人员约定，提升由全国卫生研究所 (NIH) 进行的 PKD 研究的重要性。

我们促进 PKD 的研究，培养医学专业人员、公司企业、基金会及公众的意识，目的是在对 PKD 一无所知到了解的鸿沟之间架设一座桥梁。我们还是仅有的经常性的 PKD 信息源。我们通过 PKD 年会，提供了对全球患者进行教育的唯一完整的论坛。