

多発性嚢胞腎
疾患 (PKD)
情報

 **PKD**
FOUNDATION

*For Research in Polycystic
Kidney Disease*

JAPANESE

PKDの型と有病率

多発性嚢胞腎疾患には二種類の遺伝性型があり、常染色体優性（ADPKD）は存命危機遺伝性疾患で、常染色体劣性（ARPKD）は出生後一か月で死亡することのよくある比較的稀な疾患です。

PKDが存在すると、両側の腎臓に嚢胞が発生します。ほんの少数あるいは多数の嚢胞ができますが、その大きさは針の先大からグレープフルーツ大の範囲に及びます。通常の腎臓は、人間の拳の大きさです。多数の嚢胞が発生した場合、腎臓はサッカーボール大あるいはそれ以上の大きさにまで成長する場合があります、その重量は各38ポンド（14キログラム）にまでなります。

嚢胞は腎臓の肥大化の原因となる液体の嚢で、腎臓の持つ濾過機能を妨害します。また嚢胞は血管を圧迫して血圧を上昇させます。ですから、ADPKDの初期症状は通常、高血圧です。他の症状に、疲労、頻繁な排尿、血尿、頭痛、腎臓結石、尿管感染などがあります。

合衆国国立衛生研究所（NIH）の計算によると、乳児10000人に1人から40000人に1人がARPKD保持者です。これに対して、優性型PKD（ADPKD）は400人に1人から1000人に1人の割合です。

例えば合衆国においては、PKD保持者数は、嚢胞性繊維症、筋ジストロフィー、血友病、ダウン症候群、鎖状赤血球貧血、ハンチントン舞蹈病の患者数を合計した数よりも多いのです！ 事実、アメリカ人60万人、世界の1250万人がPKD保持者とみられ、PKDは最も一般的な存命危機遺伝性疾患となっています。その一般性は、多発硬化症の2倍、嚢胞性繊維症の20倍です。

多発性嚢胞腎疾患の実際

PKDは遺伝性疾患ですから、優性型疾患（ADPKD）は羅漢した片方の親を通して、世代から世代へと受け継がれます。ADPKDを保持する親の子がこの疾患を受け継ぐ可能性は50%です。

ADPKDは年齢、人種あるいは民族起源、地理的所在あるいは社会経済的状态に関係なく、男女に対して同等に影響を与え、世代を飛び越えることはありません。

人は通常二つの腎臓を持って生まれ、それらは胴の背骨上の胸郭の下、脊椎骨の両サイド上に収まっています。腎臓は血漿を濾過して尿を生成し、廃棄物を体内から除去します。腎臓が正しく作用しないと廃棄物は血液中に蓄積され、尿毒症として知られる中毒状態の原因となります。

ADPKDの合併症には、肝機能低下、頸蓋内動脈瘤、僧帽弁脱、頻繁な腎あるいは尿管感染、慢性的な腰部あるいは背中の痛み、脾臓あるいは肝臓嚢胞、心臓の肥大化、腎結石、鼠経あるいは腹部ヘルニア、結腸憩室炎などがあります。

PKD保持者の60%以上に肝障害が進行しますから、透析と腎臓移植が適切な治療となります。しかし現在のところ、PKDの根本的治療はありません。

PKD患者の治療には、超音波、コンピュータ断層撮影（CT）、磁気共鳴イメージング（MRI）の三種類の臨床テストが行われています。

PKDに対する不安、否認、無知が、この病気の最大の障害です。現在の研究によると、ADPKD保持者は定期的な健康管理、適切なダイエット、定期的な運動を行うことで、その病気の進行を大きくコントロールすることができると言われています。PKD財団は、PKD教育と情報のあらゆる分野を推進させるために活動しています。

通常のPKD症状

以下の共通するADPKDの症状が一つ以上ある場合、PKD財団の情報は主治医と一緒に検討してください。

- 高血圧
- 腎疾患の家系
- 心疾患あるいは卒中
- 腎結石
- 頻繁な尿管感染
- 背中、脇腹、腹部の持続的あるいは断続的痛み
- 血尿

ARPKD症状と発病は、幼児期（たびたび出産時の死亡の原因となる）から、場合によっては初期成人期に起きるなど、かなり変化します。嚢胞腎疾患は尿を濃縮することができないので、ARPKD保持者は大量の尿を作り出します。患者のほとんどが高血圧で、中には食欲がなかったり、背の低い人もおり、およそ三分の一の人が透析を必要とし、あるいは10歳までに移植をする必要があります。ARPKD保持者の全員に、先天性肝繊維症として知られる肝臓異常があります。

PKDの現在の研究

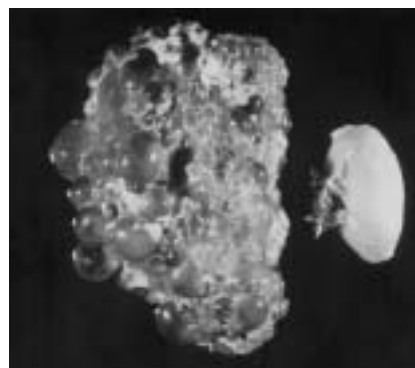
PKD蛋白質の機能—PKD蛋白およびPKD2蛋白—を測定し、ARPKDの遺伝子を発見するために、遺伝子研究が行われています。

研究者は嚢胞の成長を遅らせるための新しい薬物療法を探しており、PKDの進行を抑制するダイエット方法を考案しています。より良いPKD治療方法とその複雑さを結びつけるために臨床研究が行われています。

家系のPKD登録簿は、家系の共通する特徴を分析するために一か所に集められていますから、PKDの原因と進行が特定されるでしょう。遺伝子突然変異国際登録所は突然変異を分類し、PKDの進行にどのような影響があるか調べています。

PKD財団

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



多発性嚢胞腎と比較した
通常腎[右]

PKD対処方法

最も大切な行動は、可能な限りPKDについて学ぶことです。優秀な腎臓の専門家（ネフロロジスト）を見つけて下さい。主治医に聞くか、お近くの大きな医療機関の腎臓専門部局に連絡をとって下さい。その部局の責任者に、PKDに詳しい腎臓専門家か泌尿器専門家を推薦してくれるよう依頼して下さい。

血圧を抑えて下さい。主治医と一緒に薬物治療について調べ、必要ならば減量して下さい。

飲食について注意して下さい。主治医に、腎臓栄養士に相談することを伝えて下さい。正しい食物を食べれば、気分が良くなるはずですよ！

カフェイン-コーヒー、紅茶、コーラ、チョコレート、何種類かのアスピリン（Anacin, Excedrin）を採り過ぎないようにして下さい。注意書を読みましょう！

尿管あるいは膀胱感染をした場合は、ただちに治療して下さい。主治医に連絡を取りましょう。

主治医のチェックなしに、処方箋のいらない薬は使用しないで下さい。抗炎症剤（イブプロフェン）や関節炎用抗炎症剤（ナプロクサン）（Advil, Medipren, Motrin, Nuprin, Aleveなど）の入った薬は採らないで下さい。

体を鍛えてください。歩いたり、水泳をしたり、軽いエアロビクスをして適正さを保てば、体を健康で、脂肪のない、病気の進行を早める状況になりにくい状態に保つことができます。

使命

多発性嚢胞腎疾患（PKD）は、回復することのない不治の病と見なされたために、最も研究、治療に力を注ぐ対象となってきました。PKD財団は、それを推進するための団体です。

私たちは、原因の追求、臨床治療の向上、PKD治療の発見のために活動する世界で唯一の団体です。すべてのPKD家系のために、患者教育、啓蒙活動、弁護活動を行っています。

私たちは、同等認可された生物医学研究プロジェクトへの資金提供を進展させるために活動しています。加えて、合衆国議会内の委員会および議員に対し、国立衛生研究所（NIH）によるPKD研究の重要性を訴えています。

私たちの目的は、研究計画の促進、医療専門家、企業、財団、一般大衆の間に意識を育てることを通して、PKDについての無知と知識の間に橋を架けることです。またPKDに関する年次総会を通して、私たちだけが、系統だったPKD情報ソースを世界のどこへでも提供し、完成された患者教育フォーラムを提供しています。